

## Erläuterungen zu den Einzeluntersuchungen

Stand: 22.03.2017

Untersuchung	Indikation	Material	Menge (ml)	Versand
<b>Organische Säuren</b>	<b>Basisuntersuchung</b> V. a. Organoazidopathien oder andere Intermediär-stoffwechselstörungen, neurometabolische Erkrankungen; Hypoglykämie, unklares Koma, Tyrosinämie Typ I	Spontanurin	10	3 oder 4
<b>Aminosäuren im Plasma</b>	<b>Basisuntersuchung</b> V. a. Aminoazidopathie, Störungen des Energiestoffwechsels; Hyperammonämie,	EDTA-Plasma (3 - 4 Std. nach letzter Mahlzeit)	1,0	1, 5
<b>Aminosäuren im Liquor</b>	V. a. neurometabolische Erkrankung, insbesondere epileptische Enzephalopathien	Liquor + EDTA-Plasma (3 - 4 Std. nach letzter Mahlzeit)	0,5 + 1,0	2
<b>Aminosäuren im Urin, quantitativ</b>	V. a. Tubulopathie; Hyperammonämie, Cystinurie, (Nierensteine)	Spontanurin	10	3 oder 4
<b>Acylcarnitinprofil</b>	<b>Basisuntersuchung</b> V. a. Fettsäureoxidationsstörungen und klassische Organoazidurien (Methylmalonazidurie, Propionazidurie, Isovalerialanzidurie, 3-Methylcrotonylglycinurie und Glutarazidurie Typ I)	Trockenblut EDTA-Plasma	5 Kreise 1,0	7, 8 5
<b>Carnitinstatus im Plasma/Urin</b>	V. a. primären (mit Urin) oder sekundären Carnitinmangel	EDTA-Plasma (Serum), Spontanurin	1,0 5,0	5 5
<b>L-Laktat, Pyruvat</b>	V. a. Störung des Energiestoffwechsels, (nur bei erhöhten Laktatkonzentrationen)	Perchlorsäureextrakt (Vorschrift anfordern)		10
<b>L-Laktat im Liquor</b>	V. a. Störungen des Energiestoffwechsels	Liquor	0,5	2
<b>L-Laktat/Kreatinin im Urin</b>	V. a. Störungen des Energiestoffwechsels	Spontanurin	10	3 oder 4
<b>D-Laktat</b>	V. a. bakterielle Überwucherung des Darms	Spontanurin	10	3 oder 4
<b>Freie Fettsäuren/Ketonkörper</b>	Beurteilung der endogenen Lipolyse bei Hypoglykämie oder im Rahmen eines Fastentests	EDTA-Plasma (Serum)	1,0	3
<b>Essentielle Fettsäuren</b>	Verlaufskontrolle unter fettreduzierter Diät	EDTA-Plasma (nüchtern)	1,0	1, 5
<b>Homocystein</b>	V. a. (milde) Hyperhomocysteinämie; Thromboembolien, frühe vaskuläre Erkrankung, progr. Neuropathie, unklare Retardierung, megaloblastäre Anämie, Microcephalie	EDTA-Plasma (nüchtern)	1,0	1, 5
<b>Orotsäure, Orotidin</b>	V. a. Störungen im Harnstoffzyklus (z. B. heterozygoter OTC-Mangel), Orotazidurien	Spontanurin	10	3 oder 4
<b>Glutathion</b>	V. a. Störung im Glutathionstoffwechsel	gewaschene Erythrozyten (Vorschrift anfordern)		9, 10
<b>Vitamin A, E</b>	V. a. Vitamin-Mangel	EDTA-Plasma	1,0	5
<b>Trimethylamin</b>	unangenehmer Geruch (Fischgeruch)	Spontanurin	10	10
<b>Gesamt-Gallensäuren</b>	Cholestase	Serum	1,0	5
<b>Biotinidaseaktivität im Trockenblut</b>	metabolische Azidose, neurolog. Auffälligkeiten, musk. Hypotonie, Entwicklungsretardierung Ekzeme	Trockenblut	5 Kreise	7, 8
<b>Biotinidaseaktivität im Serum</b>	Metabolische Azidose, neurolog. Auffälligkeiten, musk. Hypotonie, Entwicklungsretardierung, Ekzeme; V. a. Biotidasemangel im Neugeborenscreening, hepatische Glykogenose	Serum	1,0	3
<b>Tyrosinämie Typ I Suchtest</b>	unklare Hepatopathie, Hypertyrosinämie V. a. Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLOS), Cerebrotendinöse Xanthomatose (CTX), Desmosterolämie, Conradi-Hünemann-Syndrom (CDPX2), CHILD-Syndrom	Trockenblut (Suchtest)	5 Kreise	7, 8
<b>Steroiddiagnostik</b>		EDTA-Plasma	1,0	5
<b>Purin/Pyrimidindiagnostik</b>	Renale und/oder neurologische Symptomatik (u. a. Retardierung, Krampfanfälle, Autismus), muskuläre Symptomatik, Arthritis, Minderwuchs, Immundefekte, Anämie, Harnsteine	Morgenerin 24-Std.-Sammelurin	10 10	3 oder 4 3 oder 4
<b>Galaktosemetabolite</b>	V. a. Galaktosestoffwechselstörungen (klassische Galaktosämie, Galaktokinase-mangel, UDP-Gal-4-epimerasemangel)	Trockenblut	5 Kreise	7, 8
<b>Gal-1-P-Uridyltransferase</b>	V. a. Galaktosestoffwechselstörungen (klassische Galaktosämie, Galaktokinase-mangel, UDP-Gal-4-epimerasemangel)	Trockenblut	5 Kreise	7, 8
<b>Lysosomale Diagnostik</b>	<b>V. a. Speichererkrankung</b>			
<b>Oligosaccharid-DC</b>	V. a. Oligosaccharidosen, Sphingolipidosen	Spontanurin 24-Std.-Sammelurin	10 10	5 5
<b>Mukopolysaccharid-Suchtest</b>	V. a. Mukopolysaccharidosen	Spontanurin 24-Std.-Sammelurin	10 10	5 5
<b>Mukopolysaccharid-elektrophorese</b>	V. a. Mukopolysaccharidosen	Spontanurin 24-Std.-Sammelurin	10 10	5 5
<b>Neuraminsäure</b>	V. a. Sialidose, Galaktosialidose, Sialinsäurespeichererkrankung	Spontanurin 24-Std.-Sammelurin	10 10	5 5
<b>Sulfatide</b>	V. a. Metachromatische Leukodystrophie, Saposin B-Defekt	24-Std.-Sammelurin	20	3 oder 4
<b>Enzymatik</b>	Gezielter V. a. lysosomalen Enzymdefekt (Zielkrankheit oder detaillierte klinische Informationen angeben); zusätzlich zur Urinuntersuchung	Heparin-Vollblut Trockenblut Fibroblasten Hautbiopsie	5-10 5 Kreise	9 7, 8 9 9, 10

Untersuchung	Indikation	Material	Menge (ml)	Versand
<b>Peroxisomale Diagnostik</b>	<b>Systemerkrankung (neurologisch, hepatisch)</b>			
Überlangkettige Fettsäuren (VLCFA)	V. a. Störung der peroxisomalen Betaoxidation	EDTA-Plasma	1,0	5
Phytansäure	V. a. Morbus Refsum	EDTA-Plasma	1,0	5
Plasmalogene	V. a. Rhizomele Chondrodysplasia punctata und Varianten; V. a. generalisierte peroxisomale Erkrankung	EDTA-Vollblut	2,0	9
Pipecolinsäure	V. a. generalisierte peroxisomale Erkrankung, Pyridoxinabhängige Epilepsien	EDTA-Plasma Liquor Spontanurin	1,0 0,5 10	5 2 4
Gallensäure-Metabolite	V. a. generalisierte peroxisomale Erkrankung, Gallensäure-Synthesestörungen	Spontanurin	10	3 oder 4
Fettsäureoxidationsdiagnostik (Enzymatik)	V. a. Fettsäureoxidationsstörungen, Abklärung der meisten FS-Oxidationsstörungen (vertiefende Diagnostik, primär immer Acylcarnitinprofil im Trockenblut oder Plasma)	Fibroblastenkultur Hautbiopsie		9 9, 10
Kreatinmangel-Syndrome	V. a. Kreatinstoffwechseldefekt Bestimmung von Guanidinoacetat, Kreatin, Kreatinin	Spontanurin 24-Std.-Sammelurin EDTA-Plasma ggf. Liquor	10 10 1,0 0,5	3 oder 4 3 oder 4 5 2
<b>CDG-Diagnostik</b>	<b>Systemerkrankung mit Hepatopathie, psychomot. Retardierung bei Auffälligkeiten weitere Untersuchungen;</b>			
IEF Serum-Transferrin alpha-1-Antitrypsin (Screeninguntersuchung)	V. a. N-Glykosilierungsdefekt	Serum	0,5	5
IEF APO CIII	V. a. O-Glykosilierungsdefekt	Serum	0,5	5
<b>Neurotransmitterdiagnostik</b>	<b>V. a. Neurotransmitterdefekt</b>			
Basisuntersuchung (biogene Amine, 5-MTHF, Pterine, Aminosäuren)	progrediente Dystonie, schwere therapieresistente Epilepsie, extrapyramidale Bewegungsstörungen oder andere schwere Enzephalopathien	Liquor (Spezialröhrchen für Pterine anfordern) EDTA-Plasma (Aminosäuren)	5 x 0,5 1,0	2 3
Biogene Amine (HVA, 5HIAA)	progrediente Dystonie, schwere therapieresistente Epilepsie, extrapyramidale Bewegungsstörungen oder andere schwere Enzephalopathien	Liquor	2 x 0,5	2
Pterine incl. BH2 und BH4	progrediente Dystonie, schwere therapieresistente Epilepsie, extrapyramidale Bewegungsstörungen oder andere schwere Enzephalopathien	Liquor (Spezialröhrchen anfordern)	2 x 0,5	2
5-MTHF	V. a. Störung des Folsäurezyklus und -transportes; progrediente Enzephalopathie/Neuropathie; Epilepsie	Liquor	0,5	2
Pterindiagnostik	Z. A. Bioterin-Kofaktorstoffwechseldefekt bei jeder Hyperphenylalaninämie (Teil der Konfirmationsdiagnostik nach Hyperphenylalaninämie im Neugeborenen-Screening); V. a. Pterinstoffwechseldefekt (wenn kein Liquor vorhanden)	Spontanurin (vor Diät) oder Trockenblut (vor Diät)	10 4 Kreise	6 7, 8
DHPR-Aktivität	Z. A. DHPR-Mangel (Wird nicht zuverlässig durch die Pterinanalyse erfasst! Teil der Konfirmationsdiagnostik nach Hyperphenylalaninämie im Neugeborenen-Screening)	Trockenblut	4 Kreise	7, 8
Pterindiagnostik + DHPR-Aktivität	Differenzierung der Hyperphenylalaninämien (siehe oben)	Spontanurin (vor Diät) und Trockenblut (vor Diät) oder nur Trockenblut (vor Diät)	10 4 Kreise 6-8 Kreise	6 7, 8 7, 8
Serotonin	Differenzierung auffälliger Befunde in der Basisuntersuchung	EDTA-Vollblut (Vorschrift anfordern)	2,0	2, 10
Aromatische L-Aminosäure-decarboxylase-Aktivität	Differenzierung auffälliger Befunde in der Basisuntersuchung	EDTA-Plasma (Vorschrift anfordern)	2,0	2, 10
GTPCH-Aktivität	V. a. M. Segawa sowie seltene Hyperphenylalaninämien	Fibroblastenkultur Hautbiopsie		9 9, 10
Vanillinmilchsäure	Differenzierung auffälliger Befunde in der Basisuntersuchung	Spontanurin	10	3 oder 4

**Legende**

- 1: 4 Std. nach letzter Mahlzeit
- 2: direkt auf Trockeneis oder in flüssigen Stickstoff geben; Versand auf Trockeneis
- 3: Versand auf Trockeneis
- 4: Konservierung mit 4-6 Tropfen Dichlormethan, dann Versand bei Raumtemperatur
- 5: Möglichst bis zum Versand bei -20°C lagern, Versand der gefrorenen Probe zusammen mit Kühlakkus o. ä.
- 6: sofort vor Licht schützen und direkt auf Trockeneis geben; Versand auf Trockeneis
- 7: bitte 2-4 Std. bei Raumtemperatur trocknen lassen
- 8: Versand bei Raumtemperatur
- 9: Versand innerhalb von 24-Std. bei Raumtemperatur
- 10: Vorschrift anfordern