

Untersuchungsart	Indikation	Material (bevorzugtes Material fett)
<b>Acylcarnitinprofil</b>	<b>Basisuntersuchung</b> V.a. Fettsäureoxidationsstörungen, Organoazidopathie (z.B. Methylmalonazidurie, Propionazidurie, Isovalerianazidurie und Glutarazidurie Typ I)	<b>Trockenblut</b> EDTA-Plasma
<b>Aminosäuren im Plasma</b>	<b>Basisuntersuchung</b> V.a. Aminoazidopathie, Hyperammonämie, Störungen des Energiestoffwechsels	<b>EDTA-Plasma</b> , 4 Std. n. letzter MZ
<b>Aminosäuren im Liquor</b>	V.a. neurometabolische Erkrankung, insbesondere epileptische Enzephalopathien	Liquor und EDTA-Plasma
<b>Aminosäuren im Urin</b>	Tubulopathie, V.a. Cystinurie, lysinurische Proteinintoleranz	Urin
<b>Biotinidase-Aktivität</b>	Metabolische Azidose, neurolog. Auffälligkeiten, musk. Hypotonie, Entwicklungsstörung, Ekzeme; K <sub>m</sub> -Varianten, hepatische Glykogenosen	Trockenblut Serum
<b>Carnitinstatus</b>	Primärer oder sekundärer Carnitinmangel	<b>EDTA-Plasma</b> /Serum bei spezieller Fragestellung zusätzl. Urin
<b>CDG-Diagnostik</b>	N-/O-Proteinglykosylierungsdefekte: Multisystemerkrankung, Hepatopathie, psychomot. Retardierung	Serum
<b>Essentielle Fettsäuren</b>	Verlaufskontrolle unter fettreduzierter Diät	EDTA-Plasma, nüchtern
<b>Freie Fettsäuren/ Ketonkörper</b>	Beurteilung der endogenen Lipolyse bei Hypoglykämie oder im Rahmen eines Fastentests	EDTA-Plasma
<b>GALT-Aktivität</b> (Gal-1-P-Uridyltransferase)	Neonatale Hepatopathie, V.a. klassische Galaktosämie	Trockenblut
<b>Galaktosemetaboliten</b>	Galaktosestoffwechselstörungen, Verlaufskontrolle Galaktosämie	Trockenblut
<b>Homocitrullin</b>	V.a. HHH-Syndrom	Urin
<b>Homocystein</b>	V.a. Homocystinurie bzw. Hyperhomocysteinämie (Thrombembolien, frühe vaskuläre Erkrankung); V.a. Remethylierungsdefekt (progr. Neuropathie, unklare Entwicklungsstörung, megaloblastäre Anämie, Mikrozephalie); V.a. Vit. B <sub>12</sub> -Mangel	EDTA-Plasma, nüchtern
<b>Kreatinmangel-Syndrome</b>	V.a. Kreatinstoffwechseldefekt: Guanidinoacetat-Methyltransferase (GAMT)-Mangel, Arginin:Glycin-Amidotransferase (AGAT)-Mangel, Kreatintransporterdefekt	<b>Sammelurin/Urin</b> EDTA-Plasma evtl. Liquor
<b>D-Laktat</b>	V.a. bakterielle Überwucherung des Darms	Urin
<b>L-Laktat im Blut Laktat im Liquor</b>	V.a. Störungen des Energiestoffwechsels	NaF Liquor
<b>L-Laktat/Kreatinin im Urin</b>	V.a. Störungen des Energiestoffwechsels, hepatische Glykogenosen	Urin
<b>L-Laktat, Pyruvat</b>	V.a. Störung des Energiestoffwechsels, nur bei erhöhten Laktatwerten	Perchlorsäureextrakt, <i>Vorschrift anfordern</i>
<b>Lysosomale Diagnostik</b>	Siehe Seite 3	
<b>Neurotransmitter: Basisuntersuchung (biogene Amine, 5-MTHF, Pterine, Aminosäuren)</b>	Dystonie, extrapyramidale Bewegungsstörungen, schwere Enzephalopathien, (axiale) muskuläre Hypotonie, okulogyre Krisen	immer Liquor + EDTA-Plasma <i>siehe Probandaten!</i>
<b>5-MTHF</b>	V.a. Störung des Folsäurezyklus, progrediente Enzephalopathie/Neuropathie	Liquor siehe Probandaten!
<b>Serotonin</b>	V.a. VMAT2-Mangel, V.a. Serotoninmangel	EDTA-Vollblut
<b>3-OMD</b>	V.a. AADC-Mangel	Trockenblut
<b>AADC-Aktivität</b> (Aromatische L-Aminosäuredecarboxylase)	Konfirmationsdiagnostik bei AADC-Mangel typischen Liquorergebnissen	EDTA-Plasma, <i>Vorschrift anfordern</i>
<b>Pterindiagnostik + DHPR-Aktivität</b>	Differenzierung/Abklärung bei Hyperphenylalaninämie oder V.a. BH4-Stoffwechselstörung	Liquor, Urin, Trockenblut Trockenblut
<b>Organische Säuren</b>	<b>Basisuntersuchung</b> V.a. Organoazidopathien oder andere Intermediär-Stoffwechselstörungen (Hypoglykämie, unklares Koma), neurometabolische Erkrankungen, Tyrosinämie I	<b>Urin</b>
<b>Orotsäure, Orotidin</b>	V.a. Harnstoffzyklusstörungen (insbesondere OTC-Mangel), hereditäre Orotazidurie	Urin
<b>Peroxisomale Diagnostik</b>	Multisystemerkrankung mit musk. Hypotonie, Enzephalopathie, Epilepsie, Hepatopathie, skelettale Auffälligkeiten, Dysmorphie	
<b>Überlangkettige Fettsäuren (VLCFA)</b>	V.a. X-ALD/AMN; Peroxisomenbiogenesedefekt (Zellweger-Spektrum-Störung)	EDTA-Plasma
<b>Phytansäure</b>	V.a. Morbus Refsum	EDTA-Plasma
<b>Plasmalogene</b>	V.a. Rhizomele Chondrodysplasia punktata; Peroxisomenbiogenesedefekt (Zellweger-Spektrum-Störung)	EDTA-Vollblut
<b>Gallensäuremetaboliten</b>	V.a. Gallensäure-Synthesestörungen, Peroxisomenbiogenesedefekt (Zellweger-Spektrum-Störung)	Urin
<b>Pipicolinsäure, Aminoacidipinsemialdehyd (AASA), Piperidin-6-Carbonsäure (P6C)</b>	V.a. Antiquitin 1-Mangel (Pyridoxin-abhängige Epilepsie) (P, U) V.a. Molybdän-Cofaktor-Mangel, Sulfitoxidase-Mangel (U)	EDTA-Plasma, Urin Urin
<b>Polyole</b>	Störungen des Pentose-Phosphat- u. Polyolstoffwechsels (z.B. Transaldolase-Mangel)	Urin
<b>Purin/Pyrimidindiagnostik</b>	V.a. Lesch-Nyhan-Syndrom, Molybdän-Cofaktor-Mangel; Multisystemerkrankung mit neurologischer, renaler und/oder immunologischer Manifestation (Entwicklungsstörung, Epilepsie, Bewegungsstörung, Myopathie, Harnsteine, Immundefekte)	Urin, ggf. Sammelurin
<b>SAM und SAH</b> S-Adenosyl-Methionin und S-Adenosyl-Homocystein	V.a. Methylierungsstörung (MAT I/III-Mangel, GNMT-Mangel, SAHH-Mangel, ADK-Mangel)	<b>EDTA-Plasma</b> , Liquor
<b>Steroiddiagnostik</b>	V.a. Smith-Lemli-Opitz Syndrom (SLOS), Cerebrotendinöse Xanthomatose (CTX), Desmosterolämie, Lathosterolämie, Conradi-Hünermann-Syndrom (CDPX2), Sitosterolämie	EDTA-Plasma
<b>Succinylaceton</b>	V.a. Tyrosinämie I, unklare Hepatopathie, Hypertyrosinämie	Trockenblut Urin (org. Säuren)
<b>Sulfocystein</b>	V.a. Molybdän-Cofaktor-Mangel, Sulfitoxidase-Mangel	Urin
<b>Trimethylamin</b>	V.a. Trimethylaminurie (Fischgeruchskrankheit)	Urin, <i>Vorschrift anfordern!</i>