Metabolische Basisdiagnostik

G. F. Hoffmann¹, C.-D. Langhans² und A. Schulze³

¹Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin,

Universitätsklinikum Heidelberg, Heidelberg, Deutschland

²Stoffwechsellabor – GCMS, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Heidelberg, Deutschland

³Clinical and Metabolic Genetics The Hospital for Sick Children, University of Toronto, Toronto, Kanada

Beschreibung Bei klinischem Verdacht auf das Vorliegen einer entgleisten Stoffwechselerkrankung geben einige Laborparameter des klinisch-chemischen Routinelabors bereits erste differenzialdiagnostische Hinweise für eine gezielte metabolische Diagnostik und Initialtherapie. Die Tabelle gibt einen Überblick über die metabolische Basisdiagnostik:

Laborparameter	Konzentration	Stoffwechselerkrankung
Ammoniak	Erhöht	Harnstoffzyklusdefekte Organoazidopathien Fettsäureoxidaationsdefekte Mitochondriopathien
Blutgase	Alkalose	Harnstoffzyklusdefekte
	Acidose	Organoazidopathien Fettsäureoxidaationsdefekte Mitochondriopathien
Anionenlücke	Erhöht	Organoazidopathie Fettsäureoxidaationsdefekte Mitochondriopathien
Blutzucker	Erniedrigt	Endokrinopathien Glykogenosen Glukoneogenesedefekte Fettsäureoxidaationsstörungen (Organoazidopathien, Mitochondriopathien)
	Erhöht	Endokrinopathien (Mitochondriopathien, Organoazidopathien)

(Fortsetzung)

Laborparameter	Konzentration	Stoffwechselerkrankung
Laktat	Erhöht	Mitochondriopathien Organoazidopathien Fettsäureoxidaationsstörungen Glykogenosen Glukoneogenesedefekte
Harnsäure	Erhöht	Purinstoffwechseldefekte Glykogenosen Fettsäureoxidaationsstörungen Mitochondriopathien
	Erniedrigt	Purinstoffwechseldefekte (z. B. Molybdän- Kofaktormangel)
Kreatinin	Erniedrigt	Kreatinsynthesedefekt (z. B. GAMT-Mangel)
Triglyzeride	Erhöht	Glykogenosen, Störungen im Lipoproteinstoffwechsel
CK	Erhöht	Fettsäureoxidaationsstörungen Mitochondriopathien Glykogenosen Glykolysedefekte
GOT, GPT	Erhöht	Fettsäureoxidaationsstörungen Harnstoffzyklusdefekte Mitochondriopathien CDG-Syndrome Peroxisomale Erkrankungen
Cholesterol	Erniedrigt	Sterolsynthesedefekte Peroxisomale Erkrankungen

Literatur

Zschocke J, Hoffmann GF (2012) Vademecum Metabolicum – Diagnose und Therapie erblicher Stoffwechselkrankheiten, 4. Aufl. Milupa-Schattauer Verlag, Stuttgart