Metabolische Spezialdiagnostik

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 Zur Diagnostik von Stoffwechseldefekten können zusätzlich zu dem selektiven Stoffwechselscreening weitere Analysen notwendig werden. Diese aufwendigen Verfahren erfordern den Einsatz von GCMS, Elektrophorese oder HPLC sowie enzymatische und/oder molekulare Untersuchungen und werden nur in wenigen spezialisierten Stoffwechsellaboratorien durchgeführt.

Die metabolische Spezialdiagnostik beinhaltet die CDG-Diagnostik (CDG = congenital disorder of glycosylation) zur Erkennung von Glykosylierungsstörungen, die lysosomale Diagnostik von Abbaufekten komplexer Kohlenhydrate und die peroxisomale Diagnostik zur Differenzierung von peroxisomalen Abbaustörungen oder Peroxisomen-Biogenesestörungen.

Weitere Gruppenteste sind die Analytik der Neurotransmitter, der Kreatinsynthesemetabolite, der Gallensäuremetabolite sowie der Purine und Pyrimidine.

Literatur

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