Metabolische Vorteste

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

Synonym(e) [Gruppenreaktionen](#)

Beschreibung Im selektiven Stoffwechselscreening können wichtige diagnostische Hinweise aus einfachen Voruntersuchungen im Urin gewonnen werden. Zu diesen Spottesten gehören verschiedene qualitative und halbquantitative Methoden meist in Form von Tüpfelproben oder Sticktests.

Gebräuchlich sind der ► [Dinitrophenylhydrazin-Test](#) (DNPH-Test) zum Nachweis von Ketoverbindungen (z. B. verzweigtkettige Oxosäuren bei der Ahornsiruperkrankung), die Reduktionsprobe (► [Reduktionsproben](#)) auf reduzierende Substanzen (Zucker), die Brand'sche Probe (► [Brand-Test](#), Nitroprussid-Test) zum Nachweis von schwefelhaltigen Aminosäuren (Cystein, Homocystein) und der ► [Sulfit-Test](#) zur halbquantitativen Bestimmung von Sulfiten (Diagnostik des Sulfitoxidasemangels).

Literatur

- Gibson KM, Duran M (2014) Simple tests. In: Blau N, Duran M, Gibson KM, Dionisi-Vici C (Hrsg) *Physician's guide to the diagnosis, treatment, and follow-up of inherited metabolic diseases*. Springer, Berlin/Heidelberg
- Zschocke J, Hoffmann GF (2012) *Vademecum Metabolicum – Diagnose und Therapie erblicher Stoffwechselkrankheiten*, 4. Aufl. Milupa-Schattauer Verlag, Stuttgart