Stoffwechselscreening, selektives

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

Englischer Begriff selective metabolic screening

Definition In Speziallabors durchgeführtes Untersuchungsprogramm zur Diagnostik angeborener Stoffwechselkrankheiten.

Beschreibung Das Programm des selektiven Stoffwechselscreenings setzt sich zusammen aus einer Reihe qualitativer, sogenannter Spot-Tests (► [Metabolische Vorteste](#)), der Bestimmung der organischen Säuren im Urin (► [Säuren im Urin, organische](#)) und der ► [Aminosäuren](#) im Plasma. Eine Erweite-

rung erfährt das selektive Screening durch Einbeziehung des Acylcarnitinprofils aus Trockenblutkarten (► [Acylcarnitinprofil mit ESI-MS/MS aus Trockenblut](#)).

Das selektive Stoffwechselscreening wird von Speziallaboren durchgeführt und liefert Informationen zur Diagnostik angeborener Stoffwechselkrankheiten, wobei es den wichtigsten Krankheiten Rechnung trägt. Obwohl es manche monogene Stoffwechselerkrankungen nicht erfasst, trägt es dazu bei, den Aufwand, der mit weitergehenden sehr spezifischen enzymatischen und molekularbiologischen Analysemethoden verbunden ist, so gering wie möglich zu halten.

Als Ausgangsmaterial wird in der Regel eine Spontanurinprobe, eine Plasmaprobe (nüchtern oder zumindest 4 Stunden postprandial) sowie eine Trockenblutkarte benötigt. Ein 24-Stunden-Sammelurin ist routinemäßig nicht notwendig.

Literatur

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