Sulfit-Test

A. M. Gressner¹ und O. A. Gressner²

¹Labor Dr. Wisplinghoff Berlin, Berlin, Deutschland

²Labor Dr. Wisplinghoff Köln, Köln, Deutschland

Synonym(e) Test auf Molybdän-Cofaktor-Defizienz; Sulfit-Schnelltest

Englischer Begriff test of molybdenum cofactor deficiency

Definition Zum Nachweis erhöhter Sulfitkonzentrationen im Urin bei Neugeborenen und Kleinkindern eingesetzter Streifen- bzw. Stäbchentest, der bei positivem Ergebnis auf genetische Molybdän-Cofaktor-Defizienzen hinweist.

Beschreibung Der semiquantitative Stäbchentest ist indiziert bei Verdacht auf Vorliegen der 1978 erstmalig beschriebenen, autosomal-rezessiven, von 3 Genen kodierten Molybdän-Cofaktor-Defizienzen (MoCoDe) (► [Molybdän](#)) bei Neonaten und im frühen Kindesalter. Klinische Hinweise auf die (unbehandelt) bereits frühkindlich zum Tode führende Erkrankung sind u. a. ausgeprägte Entwicklungsverzögerungen, schwere Krampfanfälle, zerebrale Atrophien mit Mikrozephalie, grobe Gesichtszüge und ektope Augenlinsen.

Als Screening-Verfahren (► [Screening-Untersuchung](#)) für MoCoDe dient der mit kommerziellen Teststreifen oder -stäb-

chen, kolorimetrisch oder titrimetrisch (iodometrisch) durchgeführte Sulfit-Test im Urin zum Nachweis deutlich erhöhter Sulfitkonzentrationen (SO_3^{2-}): Frisch-gelassener Urin wird innerhalb von 10 Minuten dreimal getestet. Bei positivem Ergebnis muss eine Abgrenzung von einer isolierten Sulfit-oxidasedefizienz durch zusätzliche Bestimmung der Harnsäurekonzentration im Plasma/Serum vorgenommen werden, deren Konzentration nur bei MoCoDe deutlich erniedrigt ist. Molybdän-Cofaktor-abhängige Enzyme sind u. a. Sulfitoxidase, Xanthindehydrogenase, Aldehydoxidase, deren Aktivitätsverluste u. a. zur Akkumulation von Sulfit, ► [Taurin](#), S-Sulfocystein und Thiosulfat führen. Diese Metabolite sind kausal für die o. g. schweren neurologischen Symptomen.

Die definitive molekulargenetische Diagnostik wird mit EDTA-Blut, DNA oder Zellkulturen des Patienten durchgeführt, die aufgrund der Vielzahl beteiligter Gene und Heterogenität der pathogenen Mutationen mit daraus resultierenden zahlreichen Sequenzierungen sehr aufwendig und demzufolge Speziallaboratorien vorbehalten ist. Bei positiver Elternanamnese ist auch eine pränatale Diagnostik möglich.

Literatur

- Atwal PS, Scaglia F (2016) Molybdenum cofactor deficiency. *Mol Genet Metab* 117(1):1–4
- Nagappa M, Bindu PS, Taly AB et al (2015) Child neurology: molybdenum cofactor deficiency. *Neurology* 85(23):e175–e178