BH4-Test

A. C. Sewell
Ingelheim, Deutschland

Englischer Begriff BH4 (tetrahydrobiopterin) loading test

Definition BH4 ist Kofaktor der Phenylalaninhydroxylase. Neugeborene mit erhöhten Phe-Werten im Blut ($>6,0$ mg/dL; 364 $\mu\text{mol/L}$) im Rahmen des Neugeborenen Screenings müssen zur Differenzialdiagnose einer klassischen Phenylketonurie bzw. Störung der BH4-Synthese einem BH4-Test unterzogen werden.

Durchführung BH4-Tabletten (Dr. Schircks Lab., Switzerland; 10 mg BH4) in Wasser lösen in einer Dosierung von 20 mg/kg KG p.o. Blutentnahme (für Phe und Tyr) vor, nach 4, 8 und 24 Stunden nach Gabe.

Diagnostische Wertigkeit Bei Kofaktormangel fallen die Phe-Werte nach ca. 8 Stunden nach Gabe auf Werte des normalen Referenzbereichs ab. Klassische Phenylketonurie-Patienten zeigen keine veränderten Phe-Spiegel, auch nicht

nach 24 Stunden, wie nachfolgendes Schema einer BH4-Belastung zeigt.

Literatur

Mönch E, Link R (2006) Diagnostik und Therapie bei angeborenen Stoffwechselstörungen, 2. Aufl. SPS Publications, Heilbronn, S 621–654
www.bh4.org