

# B

## Biotinidaseaktivitätsmessung aus Trockenblut



G. F. Hoffmann<sup>1</sup>, C.-D. Langhans<sup>2</sup> und A. Schulze<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Universitätsklinikum Heidelberg, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Heidelberg, Deutschland

<sup>2</sup>Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Stoffwechsellabor – GCMS, Heidelberg, Deutschland

<sup>3</sup>Clinical and Metabolic Genetics The Hospital for Sick Children, University of Toronto, Toronto, Kanada

**Englischer Begriff** biotinidase activity in dried blood spot (DBS) specimen

**Definition** Bestimmung der Aktivität der Biotinidase im Trockenblut von Neugeborenen zum Screening auf das Vorliegen eines Biotinidasemangels.

**Physikalisch-chemisches Prinzip** Die Biotinidase aus der Trockenblutprobe setzt *p*-Aminobenzoessäure aus Biotinyl-*p*-Aminobenzoessäure frei. Die Konzentration der gebildeten *p*-Aminobenzoessäure wird durch Messung der Lichtabsorption nach Bildung eines Diazofarbstoffes als Endpunktmethode mit Substratüberschuss spektrophotometrisch bestimmt.

**Einsatzgebiet** Neugeborenencreening.

**Untersuchungsmaterial** Vollblut getrocknet auf Filterpapier (= Trockenblut).

**Instrumentierung** Mikrotiterplattenphotometer, Mikrotiterplattenzentrifuge, Mikrotiterfilterplatten, Mikrotiterplatten, Multipuncher oder Handstanzen, 12-Kanal-Pipette.

**Spezifität** Diagnostische Spezifität im Screening: >99,9 %.

**Sensitivität** Diagnostische Sensitivität im Screening: >99 %.

**Fehlermöglichkeit** Falsch positives Screening: hohe Temperatur; falsch negatives Screening: Bluttransfusion, Sulfoamid-Therapie.

**Praktikabilität – Automatisierung – Kosten** Praktikabilität: sehr gut.

Kosten: ca. 0,50 Euro/Test (Chemikalien und Verbrauchsmaterialien).

**Bewertung – Methodenhierarchie (allg.)** Die photometrische Bestimmung der Biotinidaseaktivität aus Trockenblut stellt ein zuverlässiges Verfahren zum Ausschluss eines Biotinidasemangels im Neugeborenencreening dar.

### Literatur

Zabransky S (2001) Biotinidasemangel. In: Zabransky S (Hrsg) Screening auf angeborene endokrine und metabolische Störungen. Springer, Wien/New York, S 250–254