

B

Biotinidaseaktivitätsmessung aus Trockenblut



G. F. Hoffmann¹, C.-D. Langhans² und A. Schulze³

¹Universitätsklinikum Heidelberg, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Heidelberg, Deutschland

²Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Stoffwechsellabor – GCMS, Heidelberg, Deutschland

³Clinical 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