

Untersuchung	Indikation	Material	Versand/Konservierung
Aminosäuren (Profil)	Aminoazidopathie Hyperammonämie Energiestoffwechselstörungen	0,5 - 1mL Nüchtern-EDTA-Plasma (4 Std nach letzter Mahlzeit)	sofort ins Labor! oder abzentrifugiertes Plasma bei -20°C einsenden
Aminosäuren (Kurzprogramm PKU)	Therapiekontrolle Phenylketonurie	0,5 - 1mL EDTA-Plasma	
Aminosäuren (Kurzprogramm MSUD)	Therapiekontrolle Ahornsirupkrankheit	0,5 - 1mL EDTA-Plasma	
Übertangketige Fettsäuren (VLCFA)	Störung der peroxisomalen Betaoxidation	1mL Nüchtern-EDTA-Plasma,	
Carnitinstatus	Intermediärstoffwechselstörungen, primäre + sekundäre Carnitinmangelkrankungen	1mL EDTA-Plasma, gekühlt (bei spezieller Fragestellung zusätzlich Urin)	
BH4-Belastungstest	Ausschluss Tetrahydropterin-Cofaktormangel bei PKU Anforderungsschein und Testdurchführung > www.bh4.org/BH4_Deliiciency_screening_1.asp	EDTA-Plasma, Trockenblut, Spontan-Urin, Sammelurin	sofort ins Labor! oder abzentrifugiertes Plasma und Urin bei -20°C einsenden.
Monosaccharide qualitativ	hereditäre Fruktoseintoleranz	0,5mL EDTA-Plasma	sofort ins Labor! oder abzentrifugiert bei -20°C einsenden.
Aminosäuren Liquor und Plasma	neurometabolische Erkrankung (epileptische Enzephalopathien)	je 1mL Liquor und Nüchtern-EDTA-Plasma cave Hämolyse!	sofort ins Labor! oder Liquor u. abzentrifugiertes Plasma bei -20°C einsenden
Aminosäuren (Profil)	Renale Reabsorptionsdefekte Hyperammonämie	5 - 10mL Morgenurin	gekühlt ins Labor Bei Versand mit zwei Tropfen Chloroform konservieren
Organische Säuren (Profil)	Organoazidopathien, Hypoglykämie, Azidose, unklares Koma, neurometab. Erkrankungen	5 - 10mL Morgenurin	
Orotsäure	Störungen im Harnstoffzyklus (OTC-Mangel) ggf. Belastung mit Allopurinol	5 - 10mL Morgenurin	
Glycosaminoglycane	Mukopolysaccharidose	5mL Morgenurin ohne Nachweis von Bakterien	
Oligosaccharide qualitativ	Fukosidose, Mannosidose, Aspartylglucosaminurie, GM1-Gangliosidose, Galaktosialidose, Sialidose I und II	5mL Morgenurin ohne Nachweis von Bakterien	
Monosaccharide qualitativ	hereditäre Fruktoseintoleranz	5mL Morgenurin ohne Nachweis von Bakterien	sofort gekühlt ins Labor! oder Versand bei -20°C
Aminosäuren	Therapiekontrolle bei PKU Screening Aminoazidopathie, Hyperammonämie	ein Tropfen Trockenblut	Trockenblutkarte im Labor anfordern (Tel.: 0351 - 458 5230) Blut ohne Zusätze auf Filterpapier an der Luft trocknen und bei Raumtemperatur einsenden
Acylcarnitine (Profil)	Screening Organoazidopathien oder Fettsäureoxidationsdefekte	ein Tropfen Trockenblut	
Biotinidase qualitativ	Biotinidasemangel, V.a. Holocarboxylasemangel	ein Tropfen Trockenblut	
GALT (Galaktose-1-phosphat-uridylyltransferase) qualitativ	klassische Galaktosämie	ein Tropfen Trockenblut	
Galaktose, Galaktose-1-phosphat	alle Formen der Galaktosämie	1 bis 2 Stunden postprandial zwei Tropfen Trockenblut	
Immunreaktives Trypsin (IRT)	Screening Mukoviszidose, nach IRT-Erhöhung erfolgt automatisch die Bestimmung des Pankreat. ass. Protein (PAP)	zwei Tropfen Trockenblut	
17-Hydroxyprogesteron	adrenogenitales Syndrom (21-Hydroxylasemangel)	ein Tropfen Trockenblut	
TSH	primäre Hypothyreose	ein Tropfen Trockenblut	