

Weitere Untersuchungen

In unserem Labor werden weitere laboratoriumsmedizinische Untersuchungen durchgeführt, die das Neugeborenen-Screening absichern und ergänzen. Diese werden z.T. aus Trockenblutproben, Serum, Plasma oder Urin durchgeführt. Bei Fragen zur Einsendung wenden Sie sich bitte an unser Labor.

Der Einsendeschein kann unter dem Punkt ["Informationen für Einsender"](#) oder hier



heruntergeladen werden.

Analyse	Methode	Fragestellung/Parameter	Material
Creatin	LC-MS/MS	Störungen im Kreatinstoffwechsel (GAMT-, AGAT-Mangel)	Plasma, Serum, Urin
Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase	Fluorometrie (Suchtest, qual.)	Favismus, Abklärung hämolytische Anämie	TBK
Guanidinoacetat	LC-MS/MS	Guanidinoacetat-Methyltransferase-Mangel	TBK, Plasma, Serum, Urin
Hämoglobin-Anomalien (Hämoglobine A, F, S, D, C)	HPLC, MS/MS	Sichelzell-Krankheit sowie weitere Hämoglobinopathien	TBK, EDTA-Vollblut
Immunreaktives Trypsin (IRT)	Immuno-Assay	Mukoviszidose (Cystische Fibrose) nur aus Blut bis 30 Tage nach Geburt (post partum) möglich	TBK
Nitisinon (Nitisinone; NTBC)	LC-MS/MS	Therapiekontrolle Tyrosinämie Typ 1	TBK, Serum
Orotsäure	LC-MS/MS	Ornithintranscarbamylase (OTC)-Mangel	Urin
Purine, Pyrimidine	LC-MS/MS	Störungen im Purin- und Pyrimidin-Stoffwechsel	Urin
Steroid-Profil	LC-MS/MS	TBK: Cortisol, 17 α -Hydroxy-Progesteron, 21-Desoxycortisol, 11-Desoxycortisol, Androstendion, Testosteron, Progesteron, Dihydrotestosteron, Corticosteron, Desoxycorticosteron Serum: wie TBK und zusätzlich Cortison, Dihydroepiandrosteronsulfat (DHEAS), Dihydroepiandrosteron	TBK, Serum

Analyse	Methode	Fragestellung/Parameter	Material
Succinylaceton	MS/MS	(DHEA) Tyrosinämie Typ 1	TBK
Verzweigt-kettige Aminosäuren (MSUD)	LC-MS/MS	Ahorn-Sirup-Krankheit (MSUD)	TBK, Plasma, Serum
weitere Acylcarnitine & Aminosäuren	MS/MS; LC-MS/MS	z.B. Glutarazidämie Typ 2, MCC-Mangel, HMG-CoA-Lyase-Mangel, β -Ketothiolase-Mangel, Citrullinämie,	TBK, Plasma, Serum
Methylmalonsäure, 2-Methylcitrat, Homocystein	LC-MS/MS	Methylmalonacidämie, Vitamin-B12-Mangel, Cobalamin-Mangel	Serum, Plasma
Spektrum von Hypoglycin A, Methylencyclopropylglycin, Derivate und Acyl-Konjugate	LC-MS/MS	Vergiftungen durch -Ahornsamen (Pferde) -Ackee-Früchte -Litschi-Früchte	Serum, Urin, gekühlt

Legende:

Urin: Spontan-Urin (5-10 ml; 1 Urin-Monovette)

Plasma: EDTA-Monovette

TBK: Trockenblutkarte; 2-3 gute Tropfen, die das Filterpapier gut durchtränkt haben (Rück- und Vorderseite sollten nahezu gleich große Verfärbung aufweisen)

Anmerkung: **Gallensäuren** (TBK, Plasma, Serum) werden bis auf Weiteres nicht mehr angeboten. Einige deuterierte Gallensäure-Verbindungen sind nicht mehr käuflich zu erwerben