

# Leistungsverzeichnis

Version	Änderungen gegenüber der letzten Fassung:
02	Anpassung an aktuelles Layout. Aktualisierung SMA, SCD
03	Vitamine, Sulfatide entfernt

## 1.1 Neugeborenencreening

Zielkrankheit	Analyt	Material	Volumina	Bearbeitungsdauer
			<b>Summe 5 Spots</b>	
Adrenogenitales Syndrom	17 $\alpha$ -Hydroxyprogesteron	T	2-3 Spots	24 h
Ahornsirupkrankheit	(Iso)Leucin	T	2-3 Spots	24 h
Biotinidasemangel	Biotinidase	T	2-3 Spots	24 h
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase-Mangel	freies Carnitin, div. langkettige Acylcarnitine	T	2-3 Spots	24 h
Carnitin-palmitoyltransferase-Mangel Typ 1 (CPT I)	freies Carnitin, div. langkettige Acylcarnitine	T	2-3 Spots	24 h
Carnitin-palmitoyltransferase-Mangel Typ 2 (CPT II)	freies Carnitin, div. langkettige Acylcarnitine	T	2-3 Spots	24 h
Galaktosämie	Galaktose-1-P-Uridyltransferase	T	2-3 Spots	24 h
Glutaracidurie Typ I	Glutarylarnitin	T	2-3 Spots	24 h
Hypothyreose	Thyreotropin (TSH)	T	2-3 Spots	24 h
Isovalerianacidämie	C5-Carnitin	T	2-3 Spots	24 h
LCHAD-Mangel	div. langkettige hydroxylierte Acylcarnitine	T	2-3 Spots	24 h
VLCAD-Mangel	div. (über)langkettige Acylcarnitine	T	2-3 Spots	24 h
MCAD-Mangel	div. mittelkettige Acylcarnitine	T	2-3 Spots	24 h
Phenylketonurie und Hyperphenylalaninämie	Phenylalanin	T	2-3 Spots	24 h
Mukoviszidose	Immunreaktives Trypsinogen	T	2-3 Spots	24 h 2-14 Tage 2-14 Tage
	Pankreas Assoziiertes Protein (PAP)	T	2-3 Spots	
	CF-Genetik	T	2-3 Spots	
Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)	TREC	T	2-3 Spots	24 h
Sichelzellerkrankheit (SCD)	Hämoglobin S, C, D, E, O	T	2-3 Spots	24 h
Spinale Muskelatrophie (SMA)	SMN1	T	2-3 Spots	24 h
Tyrosinämie Typ I	Succinylaceton	T	2-3 Spots	24 h

## 1.2 Stoffwechselfdiagnostik

Krankheit / Test	Analyt	Material	Volumina/Menge		Bearbeitungsdauer	
					Routine	Express ***
<b>Lysosomale Enzyme</b>			<b>Summe 3-5 Spots</b>			
M. Pompe	$\alpha$ -Glukosidase	E,T	2-3 Spots		1-2 Wochen	3 Tage
M. Gaucher	$\beta$ -Glukosidase	E,T	2-3 Spots	**	1-2 Wochen	3 Tage†
M. Niemann-Pick A/B	saure Sphingomyelinase	E,T	2-3 Spots		1-2 Wochen	3 Tage†
M. Fabry	$\alpha$ -Galaktosidase	E,T	2-3 Spots	**	1-2 Wochen	3 Tage†
<b>Mukopolysaccharidosen</b>			<b>Summe 3-5 Spots</b>			
MPS I	$\alpha$ -Iduronidase	E,T	2-3 Spots	**	ca. 2 Wochen	3 Tage†
MPS II	Iduronat-2-sulfatase	E,T	2-3 Spots	**	ca. 2 Wochen	3 Tage
Sanfilippo A-D (a,b,c)		E,T		**	ca. 2 Wochen	3 Tage
a) MPS IIIA	Heparan-N-sulfatase	E		**	ca. 2 Wochen	3 Tage
b) MPS IIIB	N-Acetylglucosaminidase	E,T	2-3 Spots		ca. 2 Wochen	3 Tage
c) MPS IIIC	Acetyl CoA: $\alpha$ -Glucosaminid-N-acetyltransferase	E		**	ca. 2 Wochen	
MPS IV A	N-Acetylgalactosamin-6-sulfatase	E,T	2-3 Spots		ca. 2 Wochen	3 Tage
MPS VI	Arylsulfatase B	E,T	2-3 Spots		ca. 2 Wochen	3 Tage
MPS VII	$\beta$ -Glukuronidase	E,T	2-3 Spots	**	ca. 2 Wochen	3 Tage
Mukolipidose II/III	Mukolipidase II/III	E,T P	2-3 Spots	**	ca. 2 Wochen	3 Tage
Multiplex (MPS II, IIIB, IVA, IVB, VI, VII)	Mukopolysaccharidosen	E, T	2-3 Spots		ca. 2 Wochen	3 Tage†
<b>Neuronale Ceroidlipofuscinose</b>			<b>Summe 3-5 Spot</b>			
CLN1	PPT 1	E,T	2-3 Spots	**	1-2 Wochen	3 Tage†
CLN2	TPP 1	E,T	2-3 Spots	**	1-2 Wochen	3 Tage†
<b>Oligosaccharidosen</b>			<b>Summe 3-5 Spot</b>		ca. 2 Wochen	
$\alpha$ -Mannosidose	$\alpha$ -Mannosidase	E,T	2-3 Spots	**	1-2 Wochen	3 Tage†
$\beta$ -Mannosidose	$\beta$ -Mannosidase	E,T	2-3 Spots		1-2 Wochen	3 Tage†
$\alpha$ -Fucosidose	$\alpha$ -Fucosidase	E,T	2-3 Spots		1-2 Wochen	3 Tage†
<b>Gangliosidosen</b>			<b>Summe 3-5 Spot</b>		ca. 2 Wochen	
GM1-Gangliosidose	$\beta$ -Galaktosidase	E,T	2-3 Spots	**	1-2 Wochen	3 Tage†
GM2-Gangliosidose	Gesamthexosaminidase	E,T	2-3 Spots	**	1-2 Wochen	3 Tage†

	Hexosaminidase A	E,T	2-3 Spots	**	1-2 Wochen	3 Tage†
<b>Leukodystrophie</b>			<b>Summe 3-5 Spots</b>		ca. 2 Wochen	
Metachromatische Leukodystrophie	Arylsulfatase A	E		**	1-2 Wochen	3 Tage†
M. Krabbe	β-Galaktocerebrosidase	E,T	2-3 Spots		1-2 Wochen	3 Tage†
<b>Andere</b>						
Defizienz der sauren Lipase (M. Wolman / CESD)	Saure Lipase	E,T	2-3 Spots		1-2 Wochen	3 Tage
<b>weitere Enzyme</b>						
Biotinidasemangel	Biotinidase	E,T P	2-3 Spots 1-2 ml		2-4 Wochen	48-72 h
Galaktosämie	Galaktose-1-P-Uridyltransferase	T	2-3 Spots		24 h	24 h
<b>Fettsäure-Oxidationsstörungen / Organische Säuren</b>						
div. Krankheiten	Acylcarnitine	E,T	1 Spot		24-48 h	24 h
div. Krankheiten	Org. Säuren (a,b,c)	U	5-10 ml		1-2 Wochen	24-48 h
a) Berry-Spot Test	Mucopolysaccharidosen	U	5-10 ml		1-2 Wochen	24-48 h
b) Sakagushi-Reaktion	Guanidinoacetatmethyltransferase	U	5-10 ml		1-2 Wochen	24-48 h
c) Multistix		U	5-10 ml		1-2 Wochen	24-48 h
<b>Aminosäuren</b>						
div. Krankheiten	Aminosäuren	E, T P S L	2-3 Spots 1 ml, zentrifugiert 2,5 ml unzentrifugiert 1 ml	* **	24-72 h	24 h
div. Krankheiten	Aminosäuren	U	5-10 ml		2-4 Tage	24 h
Phenylketonurie	Phenylalanin	E,T P S	2-3 Spots 1 ml, zentrifugiert 2,5 ml unzentrifugiert	**	24 h 24-72 h	24 h
<b>Fettsäure-Analytik</b>						
Verlaufskontrollen bei bekannten Patienten	Essentielle Fettsäuren	P	1-2 ml		2-3 Wochen	48-72 h
Peroxisomale Diagnostik	Überlangkettige Fettsäuren	P	1-2 ml		2-3 Wochen	48-72 h
Peroxisomale Diagnostik	Phytansäure	P	1-2 ml		2-3 Wochen	48-72 h
<b>Spezialdiagnostik Urin</b>						
Lysosomale Speicherkrankheiten	Mukopolysaccharide (GAG)	U	1-2 ml		2-3 Wochen	48-72 h
<del>Lysosomale Speicherkrankheiten</del>	<del>Sulfatide (qual.)</del>	<del>24h U</del>	<del>5-10 ml</del>		<del>1-3 Monate</del>	<del>4 Tage</del>
<b>Weitere Spezialdiagnostik</b>						
Schweißtest (nur im Kinder-UKE) für Mukoviszidose	Chlorid	SW	50 – 100 µl		24 h	24 h

div. Lebererkrankungen	Gesamt-Gallensäuren	S	1 ml		48-72 h	24 h
div. Lebererkrankungen	Lipoprotein X	S	1 ml		2 Wochen	48 h
div. Lebererkrankungen	Vitamin A / E	S	1 ml		1 Woche	48 h
div. Lebererkrankungen	TIMP	S	0,5 ml		3 Monate	48 h
<b>Weitere Diagnostik Blut / Liquor</b>						
Galaktokinase-mangel (und Galaktosämie)	Gesamtgalaktose	E, T	2-3 Spots		24 h	24 h
Kongenitale Glykosylierungsstörungen	CDG-Diagnostik, Transferrin-IEF	S	1-2 ml		2-3 Wochen	48 h

\* gekühlt, nur Überstand verschicken

\*\* bitte Blutproben zu Beginn der Woche per Expressservice

EDTA-Blut wird u.a. zur Gewinnung von Leukozyten benötigt. Das Probenmaterial darf max. 2 Tage alt sein:

- Kinder 3-5 ml
- Erwachsene 5-10 ml

+ eine Expressanalyse ist in der Regel klinisch nicht erforderlich, entsprechend bedarf es einer vorherigen Absprache

\*\*\* Expressproben sind im Stoffwechselfbereich möglich. Probenabgabe bis 11 Uhr notwendig

\*\*\*\* getropft auf Trockenblutkarte

Werte sind bezüglich Wochenenden und Feiertagen nicht korrigiert.

(E- EDTA-Vollblut, T- Trockenblut, F- Fibroblasten<sup>1</sup>, S- Serum, P- EDTA Plasma, U- Urin, L- Liquor, SW – Schweiß)

Zu verwendende Probengefäße/Materialien:

E - Blutentnahmeröhrchen (mit Gerinnungshemmern wie EDTA)

P - Blutentnahmeröhrchen (mit Gerinnungshemmern wie EDTA, Heparin)

S - Serumröhrchen (ohne Gerinnungshemmer)

T - Trockenblutkarte

U - Röhrchen / Schraubbecher