



CharitéCentrum für Frauen-, Kinder- und Jugendmedizin mit Perinatalzentrum und Humangenetik

Charité / Campus Virchow-Klinikum / 13344 Berlin

An  
alle Einsender des  
Neugeborenencreeninglabors

**CC 17 - Zentrumsleitung**

**Institut für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie**  
Direktor: Prof. Dr. Heiko Krude

**Neugeborenencreeninglabor**  
Leitung: Dr. Oliver Blankenstein

Unser Zeichen: Blank/  
Tel. 030 – 450 566 364 /678  
Fax 030 – 450 566 936

oliver.blankenstein@charite.de  
www.charite.de/neoscreen  
Datum: 30. Januar 2014

## **Leistungsverzeichnis des Neugeborenencreeninglabor Berlin**

Das Neugeborenencreeninglabor führt alle Laboruntersuchungen des Erweiterten Neugeborenencreenings entsprechend der Kinder-Richtlinie durch. Alle Untersuchungen können auch einzeln angefordert werden, beim Standard-Neugeborenencreening werden immer alle Untersuchungen durchgeführt.

### **Indikation:**

Die Laboruntersuchungen dienen der Früherkennung definierter angeborener Hormon- und Stoffwechselstörungen (Zielkrankheiten) in der folgenden Liste:

1. Hypothyreose
2. Adrenogenitales Syndrom (AGS)
3. Biotinidasemangel
4. Galaktosämie
5. Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA)
6. Ahornsirupkrankheit (MSUD)
7. Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD)
8. Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (LCHAD)
9. Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (VLCAD)
10. Carnitinzyklusdefekte
  - a) Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I-Mangel (CPT-I)
  - b) Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel (CPT-II)
  - c) Carnitin-Acylcarnitin-Translocase-Mangel
11. Glutaracidurie Typ I (GA I)
12. Isovalerianacidämie (IVA)

### **Präanalytik:**

Auf Filterpapier aufgetropftes, getrocknetes Vollblut (kapillar oder venös) ohne Zusätze.

### **Störfaktoren:**

EDTA: beeinflusst die Messergebnisse – Bitte daher kein EDTA-Blut auftropfen, keine EDTA-beschichteten Kapillaren (Hämatokrit- oder Blutbild-Kapillaren) verwenden! – Das Filterpapier darf vor, während oder nach der Entnahme nicht mit Flüssigkeiten aller Art in Kontakt kommen.

**Messmethodik**

Tabelle: Messparameter und –methoden im Neugeborenenenscreeninglabor Berlin

Parameter / Meßanalyt	Probenmatrix	Methode	Zielkrankheiten / Besonderheiten
<i>Klassische Screeningtests</i>			
17 $\alpha$ -Hydroxyprogesteron	Trockenblut	Fluoreszenz-Immunoassay	Adrenogenitales Syndrom (21-Hydroxylase-Mangel)
Biotinidase	Trockenblut	Colorimetrische Enzymaktivitätsbestimmung	Biotinidase-Mangel
Galaktose-1-phosphat-Uridyltransferase	Trockenblut	Fluorometrische Enzymaktivitätsbestimmung	Klassische Galaktosämie
Gesamt-Galaktose	Trockenblut	Fluorometrische Enzymaktivitätsbestimmung	Klassische Galaktosämie
TSH-Screening	Trockenblut	Fluoreszenz-Immunoassay	Konatale Hypothyreose
<i>MS-/MS-Screening</i>			
Aminosäuren- und Acylcarnitine	Trockenblut	Stabile Isotopen-Verdünnungsmethode mit Tandemmassenspektrometrie	Phenylketonurie (PKU) / Hyperphenylalaninämie (HPA) Ahornsirupkrankheit (MSUD) Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel Carnitinzyklusdefekte a) Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I-Mangel b) Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel c) Carnitin-Acylcarnitin-Translocase-Mangel Glutaracidurie Typ I (GA I) Isovalerialacidämie (IVA)

Quelle: Screeninglabor Berlin