

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 BlankensteinUnser Zeichen: Blank/
Tel. 030 – 450 566 346 /798
Fax 030 – 450 566 566 978oliver.blankenstein@charite.de
www.charite.de/neoscreen
Datum: 08. Dezember 2017

Leistungsverzeichnis des Neugeborenencreeninglabor Berlin

Das Neugeborenencreeninglabor führt alle Laboruntersuchungen des Erweiterten Neugeborenencreenings entsprechend der Kinder-Richtlinie durch.

Indikation:

- I. Die Laboruntersuchungen dienen der Früherkennung definierter angeborener Hormon- und Stoffwechselstörungen nachfolgender genannter Zielkrankheiten:
 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)
 - d) Carnitin-Acylcarnitin-Translocase-Mangel
 11. Glutaracidurie Typ I (GA I)
 12. Isovalerianacidämie (IVA)
- II. Screening auf Mukoviszidose
Das Screening auf Mukoviszidose erfolgt im Regelfall zum selben Zeitpunkt und aus derselben Blutprobe wie das erweiterte Neugeborenencreening. Das Screening auf Mukoviszidose unterliegt den Regelungen des GenDG.

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 α -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	Photometrie Enzymaktivitätsbestimmung	Klassische Galaktosämie
TSH-Screening	Trockenblut	Fluoreszenz-Immunoassay	Konatale Hypothyreose
IRT-Screening	Trockenblut	Fluoreszenz-Immunoassay	Mucoviszidose
<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 Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I-Mangel Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel Carnitin-Acylcarnitin-Translocase-Mangel Glutaracidurie Typ I (GA I) Isovalerianacidämie (IVA)
<i>Fremdlabor</i>			
PAP	Trockenblut		Mucoviszidose
CFTR	Trockenblut	CFTR-Screening (31 Mutationen)	Mucoviszidose

Quelle: Screeninglabor Berlin