

---

# Inhaltsverzeichnis

---

<b>1 Elternaufklärung</b> .....	11
1.1 Information und Einwilligung .....	11
1.2 Häufig von Eltern gestellte Fragen .....	11
<b>2 Durchführung der Untersuchungen</b> .....	14
2.1 Zeitpunkt der Probenahme .....	14
2.2 Beschriftung der Testkarte .....	14
2.3 Blutentnahme .....	15
2.4 Probenversand .....	18
2.5 Dokumentation .....	19
<b>3 Auffällige Ergebnisse: Bedeutung, Konsequenzen, Verantwortlichkeit</b> .....	20
3.1 Bedeutung auffälliger Befunde .....	20
3.2 Verantwortlichkeit .....	21
3.3 Zusammenarbeit mit klinischen Spezialisten .....	21
3.4 Elterninformation .....	21
<b>4 Labormethoden</b> .....	22
4.1 Konventionelle Testverfahren .....	22
4.1.1 TSH-Bestimmung .....	22
4.1.2 17 $\alpha$ -Hydroxy-Progesteron-Bestimmung .....	22
4.1.3 Gal-1-PUT-Aktivitätsbestimmung .....	23
4.1.4 Galaktose-Substrat-Messung .....	24
4.1.5 Biotinidase-Aktivitätsbestimmung .....	24
4.2 Tandem-Massenspektrometrie .....	25
<b>5 Erkrankungen</b> .....	27
5.1 Mittels konventioneller Testverfahren erfassbare Erkrankungen .....	27
5.1.1 Kongenitale Hypothyreose .....	27
5.1.2 Adrenogenitales Syndrom .....	30
5.1.3 Galaktosämie .....	34
5.1.4 Biotinidasemangel .....	38

---

5.2	Mittels Tandem-Massenspektrometrie erfassbare Erkrankungen .....	41
5.2.1	Störungen im Aminosäurenstoffwechsel (Aminoazidopathien) .....	41
5.2.1.1	Phenylketonurie (PKU) .....	41
5.2.1.2	Tyrosinämie .....	46
5.2.1.3	Homocystinurie .....	49
5.2.1.4	Ahornsirupkrankheit .....	53
5.2.2	Carnitinzylus- und Fettsäureoxidaions-Defekte .....	56
5.2.2.1	Biochemische Grundlagen .....	56
5.2.2.2	CPT 1-, CPT 2-Mangel .....	57
5.2.2.3	Carnitin-Translokase-Mangel .....	59
5.2.2.4	MCAD-Mangel .....	61
5.2.2.5	VLCAD-Mangel .....	62
5.2.2.6	LCHAD-Mangel .....	64
5.2.2.7	MAD-Mangel (Glutarazidurie Typ II) .....	65
5.2.3	Störungen im Stoffwechsel organischer Säuren (Organoazidämien) .....	67
5.2.3.1	3-MCC-Mangel .....	67
5.2.3.2	Isovalerianazidämie .....	70
5.2.3.3	Glutarazidurie Typ I .....	72
5.2.3.4	Propionazidämie .....	74
5.2.3.5	Methylmalonazidämie .....	76
5.2.3.6	HMG-CoA-Lyase-Mangel .....	79
5.2.3.7	$\beta$ -Ketothiolase-Mangel (3-Oxo-Thiolase-Mangel) .....	81
5.2.4	Weitere, mittels Tandem-Massenspektrometrie erfassbare Defekte .....	83