

Inhalt

Intention des vorliegenden Buches	1
Einleitung	2
Zielkrankheiten und ihre Bedeutung	4
Weitere Stoffwechselkrankheiten, die mit der Tandem-Massenspektrometrie erfasst werden	6
Organisation des erweiterten Neugeborenen-Screenings	7

1	Beschreibung der Zielkrankheiten des Neugeborenen-Screenings nach den Kinder-Richtlinien 2005	13
1	Hypothyreose	15
2	Adrenogenitales Syndrom (AGS) (OMIM #201910)	18
3	Biotinidase-Mangel (OMIM #253260)	21
4	Galaktosämie (OMIM #230400)	23
5	Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA) (OMIM #261600)	26
6	Ahornsirupkrankheit (MSUD) (OMIM #248600)	29
7	Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-(MCAD)- Mangel (OMIM #201450)	32
8	Long-Chain-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase- (LCHAD)-Mangel (OMIM #609016)	35
9	Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-(VLCAD)- Mangel (OMIM #201475)	38

10	Carnitinzyklusdefekte	41
10a	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-1-(CPT1)-Mangel (OMIM #255120)	41
10b	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-2-(CPT2)-Mangel (OMIM #600650)	43
10c	Carnitin-Acylcarnitin-Translocase-(CACT)-Mangel (OMIM #212138)	46
11	Glutaracidurie Typ I (GA 1) (OMIM #231670)	49
12	Isovalerianacidämie (IVA) (OMIM #243500)	52

2

Beschreibung weiterer wichtiger Stoffwechselstörungen, für die einige Screeninglaboratorien positive Befunde berichten (nach den Kinder-Richtlinien 2005 nicht zu screenen!)	55
Tyrosinämie Typ I (OMIM #276700)	57
Citrullinämie Typ I (OMIM #215700)	59
Homocystinurie (Cystathionin- β -Synthase-[CBS]-Mangel) (OMIM #236200)	62
Methyl-Crotonylglycinurie (3-Methyl-crotonyl-CoA-Carboxylase-[3-MCC]-Mangel) (OMIM #210200)	64
3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-(3-HMG)-CoA-Lyase-Mangel (OMIM #246450)	65
Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-(MAD)-Mangel (Glutaracidurie Typ II) (OMIM #231680)	67
Propionacidämie (OMIM #606054), Methylmalonacidurie (OMIM #251000) und Cobalamin-Stoffwechselstörungen CblC-, CblD-, CblF-Defekt (OMIM #277400)	69

Malonacidurie (OMIM #606761)	72
Carnitin-Transporter-Defekt (OMIM #212140)	74
Short-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-(SCAD)- Mangel (OMIM #201470)	76
Cystische Fibrose (Mukoviszidose) (OMIM #219700)	78

3**Anhang:**

**Änderung der Kinder-Richtlinien zur Einführung
des erweiterten Neugeborenen-Screenings
vom 21. Dezember 2004**

81