



## Allopurinoltest bei Verdacht auf hemizygoten Ornithintranscarbamylase-Mangel (OTC-Mangel)

### Vorschrift für die Probennahme, -aufbewahrung u. -versand

#### 1. Indikationen für den Test:

- unklare passagere Hyperammonämie bei Mädchen (häufige klinische Symptomatik: Epilepsie, Ataxie, neurodegenerativer Krankheitsverlauf)
  - Reye-like-Syndrom (unklare komatöse Zustände, etc.)
- Anmerkung: nicht genannt sind bei diesen Indikationen weitere spez. Untersuchungen!

#### 2. Durchführung:

1. Portion I (Basalwert) = ~ 10 ml Spontanurin vor Testbeginn
2. Blase entleeren. Gabe von 100, 200 oder 300 mg Allopurinol

Dosierung von Allopurinol:

Alter	Dosis
0-6 Jahre	100 mg
6-10 Jahre	200 mg
> 10 Jahre	300 mg

### Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

Angelika-Lautenschläger-Klinik

### Klinik Kinderheilkunde I

(Schwerpunkt: Allg. Pädiatrie, Neuropädiatrie,  
Stoffwechsel, Gastroenterologie, Nephrologie)

Prof. Dr. med. G.F. Hoffmann

Ärztlicher Direktor

### Sektion für Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin

Leiter: Prof. Dr. med. S. Kölker

### Dietmar-Hopp-Stoffwechsellabor Stoffwechsellabor

Laborleitung: PD Dr. phil. nat. J.G. Okun

Ärztliche Leitung: PD Dr. med. D. Haas

Im Neuenheimer Feld 669  
D-69120 Heidelberg

☎ +49 06221/ 56-8276 Probenannahme

☎ +49 06221/56-5565

21.04.2020

Jeweils 6 Stunden Urinportionen sammeln

3. Portion II (0-6 Stunden)
  4. Portion III (6-12 Stunden)
  5. Portion IV (12-18 Stunden)
  6. Portion V (18-24 Stunden)
- 
1. Jeweils sehr gut mischen und 5-10 min bei RT stehen lassen
  2. Zentrifugieren (10000xg/RT/5 min)
  3. Von jeder Sammelportion ~ 10 ml entnehmen und sofort tieffrieren oder mit drei Tropfen Chloroform konservieren. Röhrchen gut beschriften (Name und Portion) und alle Proben mit genauen Angaben (insbes. Sammelmengen und –zeit) ins Stoffwechsellabor schicken. Bitte unbedingt auch alle in den letzten 48 Stunden verabreichten Medikamente angeben.

**3. Versandadresse:**

Stoffwechselzentrum Heidelberg  
Stoffwechsellabor  
Im Neuenheimer Feld 669  
69120 Heidelberg