



**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

**Vorschrift zur Durchführung einer  
Phenylalaninbelastung:**

Der Phenylalanin-Belastungstest wird neben der Bestimmung der Pterine im Liquor und Urin und der DHPR-Aktivität im Blut zur Diagnostik von Pterindefekten (GTPCH-, PTPS-, DHPR- und PCD-Mangel) durchgeführt.

**Durchführung:**

- Der Patient darf nur ein leichtes Frühstück bekommen (minimale Proteinzufuhr).
- Patient wiegen
- Ablaufschema:

Trockenblut						

Eine Stunde nach dem Frühstück werden 3-4 Kreise einer Guthriekarte ausgetropft. Die Guthriekarte sorgfältig mit Namen, Datum und Uhrzeit (o-Wert) beschriften, restliches EDTA-Blut zentrifugieren und die Plasmaprobe beschriften.



100 mg L-Phenylalanin (Pharmazeutische Reinheit)/kg Körpergewicht werden in Orangensaft oder Limonade (kein proteinhaltiges oder aspartamhaltiges Getränk) eingerührt. Das Phenylalanin löst sich nur sehr schlecht, so dass beim Trinken immer wieder kräftig gerührt werden sollte. Der Patient sollte das Getränk so schnell wie möglich trinken. Anschließend werden 100 ml Saft oder Limonade in das Glas gegeben und getrunken, um das verbliebene Phenylalanin noch aufzunehmen; evtl. wiederholen. Der Patient sollte die komplette Dosis zu sich genommen haben. Bei Säuglingen kann das Phenylalanin auch im Tee gegeben werden und/oder per Sonde verabreicht werden.

- Zeit notieren
- Der Patient darf die nächsten sechs Stunden nichts essen und nur Wasser trinken.
- Nach 1, 2, 4, und 6 Stunden wird je eine Trockenblutkarte zur Bestimmung von Phenylalanin und Tyrosin (VPKU) ausgetropft. Bitte die Guthriekarten sorgfältig mit Namen, Datum und Uhrzeit (Abnahmezeitpunkt) beschriften.
- Das restliche EDTA Blut zentrifugieren, den Überstand (Plasma) abnehmen mit den jeweiligen Zeiten beschriften, mit Alufolie umwickeln und auf Trockeneis verschicken (Pterinbestimmung im Plasma).
- Tragen Sie bitte dafür Sorge, dass die Proben das Labor an einem Wochentag erreichen, freitags bis spätestens um 14.00 Uhr.

**Versandadresse:**

Stoffwechsellabor Heidelberg  
 Stoffwechsellabor  
 Im Neuenheimer Feld 669  
 69120 Heidelberg