



## **Funktionstest zum Ausschluß einer Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenasestörung (MCADD) bzw. einer $\beta$ -Oxidationsstörung**

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

#### **Indikationen für den Test:**

1. Hypoketotische Hypoglykämien
2. Reye like syndrom (unklare komatöse Zustände etc.)
3. SIDS eines Geschwisterkindes
4. Near SIDS

Anmerkung: nicht genannt sind bei diesen Indikationen weitere spez. Untersuchungen!

#### **1. Probenentnahme:**

- Testbeginn morgens, nüchtern nach Sammlung einer 4- bis 6 Stunden Urinprobe (Nullwert)
- Gabe von Phenylpropionsäure (25 mg/kg Körpergewicht) in Joghurt oder ähnlichem, um den unangenehmen Zimtgeruch zu unterdrücken (bei jüngeren Kindern Gabe von PPS in 50 – 100 ml Tee als Sondierung erforderlich). Nachtrinken von reichlich Flüssigkeit.
- Urinsammlung für 4 bis 6 Stunden

#### **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

Kinderklinik\_stoffwechsellabor@med.  
uni-heidelberg.de  
www.klinikum.uni-heidelberg.de  
www.stoffwechsel.uni-hd.de



- Bestimmung von organischen Säuren im Urin:  
positiv: Nachweis von Phenylpropionylglycin,  
negativ: kein Nachweis von Phenylpropionylglycin

**2. Probenaufbewahrung:**

4 Tropfen Dichlormethan oder einige Kristalle Natriumazid zugeben und bei +4°C lagern

**ODER**

bei -20 °C einfrieren

**3. Probenversand:**

- Urinproben bei Raumtemperatur/gekühlt ODER gefroren verschicken
- Tragen Sie bitte dafür Sorge, dass die Probe das Labor an einem Wochentag bis spätestens Freitag 14.00 Uhr erreicht.

**4. Versandadresse:**

Stoffwechszentrum Heidelberg

Stoffwechzellabor

Im Neuenheimer Feld 669

69120 Heidelberg