



Funktionstest zum Ausschluß einer Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenasestörung (MCADD) bzw. einer β -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