

Übersicht über mögliche klinische Symptomatik und zugehörige Analytik:

Bei Stoffwechselerkrankungen zeigt dieselbe Erkrankung oft sehr verschiedene Verlaufsformen. Daher sind nur wenige Symptome ausreichend, um eine Stoffwechselerkrankung zu vermuten. Unsere Analytik geht dabei weit über das allgemeine Neugeborenen Screening auf Stoffwechselerkrankungen hinaus. Nur die Analyse (1) der Acylcarnitine und (6) der Aminosäuren im Trockenblut wird in Teilen im Neugeborenen Screening durchgeführt.

Bitte finden Sie im Folgenden eine ausführliche Liste zur Eingrenzung der Analytik entsprechende der Symptomatik:

Indikation / Klinische Symptomatik (Beispiele)	
TB – Trockenblut (Guthriekarte) · U – Spontanurin · S – Serum · P – Plasma	
1. Muskelschwäche, Muskelkrämpfe, geringe Belastbarkeit, Apnoe, Azidose, CK-Erhöhung, Encephalopathie, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Kardiomyopathie, Koma, Krampfereignisse, Reye-Syndr., Rhabdomyolyse, Leberversagen, Muskelschmerzen, Myoglobinurie, SIDS oder ALTE, Geschwister von SIDS-Opfer	<ul style="list-style-type: none"> • Carnitin und spezifische Acylcarnitine (TB) <p><i>Im Neugeborenen Screening enthalten</i></p>
2. (unkl.) metab. Azidose, Consanguinität, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Kardiomyopathie, Ketose, Koma, Laktatazidose, Makrozephalie, neurolog. Symptomatik, Reye-Syndr., SIDS oder ALTE, Geschw. von SIDS-Opfer, Subd., Trinkschwäche	<ul style="list-style-type: none"> • Organische Säuren (U)
3. Ataxie, autistisches Verhalten, Muskelbeschwerden, Dismorphie, (Sprach-) Entwicklungsverzögerung, Epilepsie / Krampfanfälle, Hyperammonämie, mentale / motorische Retardierung, nephrologische Symptomatik	<ul style="list-style-type: none"> • MULTISCAN (U) incl. Guanidinoacetat, Creatin, Creatinin
4. Anämie, autistisches Verhalten, Ataxie, Autoaggression, rezidiv. Infekte, Mikrocephalie, Minderwuchs, Muskelkrämpfe, Muskelschwund, Nierensteine, Trinkschwäche, Wachstumsstörung, Azidose (-BE), Gangschwierigkeiten	<ul style="list-style-type: none"> • Purine & Pyrimidine (U)
5. Dismorphie, Skelettdysplasie, Extremitätenanomalie (z. B. Syndaktylie 2./3.), intersexuelles Genitale, psychomot. Retardierung	<ul style="list-style-type: none"> • Cholesterol und Präkursoren (S / P)
6. Azidose, Coma, Encephalopathie, V. a. Energiestoffwechselstörung, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Krampfereignisse, Neutropenie, nephrologische Auffälligkeiten	<ul style="list-style-type: none"> • Aminosäuren (S / P / TB) <p><i>Teilweise Im Neugeborenen Screening enthalten</i></p>
7. Musk. Hypotonie, Gangschwierigkeiten, ophthalmologische Auffälligkeiten, sensorische Störungen, Cholestase, Dismorphie, Encephalopathie, mentale Entwicklungsverzögerung, Hepatomegalie, (progrediente) neurologische Symptomatik, Skelettanomalie, Trinkschwäche	<ul style="list-style-type: none"> • Überlankettige Fettsäuren VLCFA (S / P)
8. Anämie, marfanoider Habitus, Epilepsie, progrediente Myopie, progrediente psychomotorische Retardierung, neurologische oder psychiatrische Symptome, (unkl.) Thrombosen / Thromboembolien	<ul style="list-style-type: none"> • Homocystein (TB / S / P)
9. V. a. pyridoxinabhängige Krampfanfälle	<ul style="list-style-type: none"> • 2-AASA / Pipecolinsäure (U)

Bei den genannten Symptomen handelt es sich um gängige Symptome der häufigsten Stoffwechselerkrankungen, welche mit den entsprechenden Analysen untersucht werden.

Oft kann zwischen einer schweren (stark ausgeprägte Symptome kurz nach der Geburt) und einer milden Form unterschieden werden, bei der Patienten z.B. erst im Kindesalter bspw. mit einer Sprachentwicklungsverzögerung auffällig werden.