



UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG

Dietmar-Hopp-Stoffwechselzentrum | Im Neuenheimer Feld 669 | 69120 Heidelberg

Sehr geehrte Damen und Herren,

in einem Jahr, das uns alle vor besondere Herausforderungen gestellt hat, bedanken wir uns zum **Jahresende 2020** ganz herzlich für die gute Zusammenarbeit und das uns entgegengebrachte Vertrauen. Auch wenn sich manche Prioritäten in der Pandemiezeit verschoben haben, bleibt es essentiell, bei Kindern und Jugendlichen mit verdächtigen Symptomen zeitnah eine gezielte Stoffwechseldiagnostik durchzuführen. Oft sind eine frühe Diagnosestellung und die Einleitung einer adäquaten Therapie entscheidend für die Prognose der betroffenen Patienten. Wir sind und bleiben wie gewohnt während der Öffnungszeiten des Stoffwechsellabors über die Telefonnummer 06221 / 568276 und bei **Notfällen rund um die Uhr über die Information 06221 / 564002** erreichbar.

Wir bitten Sie, den **Versand von Notfallproben** unbedingt vorab telefonisch mit uns abzusprechen.

Da die Probenannahme des Stoffwechsellabors außerhalb der Öffnungszeiten nicht besetzt ist, sollten **Notfallproben** weiterhin an der **Pforte der Kinderklinik** abgegeben werden, um immer eine umgehende Bearbeitung zu gewährleisten:

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

Im Neuenheimer Feld 430

69120 Heidelberg

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-Stoffwechselzentrum 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

07.12.2020

Dietmar-Hopp-Stoffwechselzentrum
Im Neuenheimer Feld 669
69120 Heidelberg
LabStoff.Kind@med.uni-heidelberg.de
www.stoffwechsel.uni-hd.de



Auch in diesem Jahr haben wir das Portfolio der Stoffwechseluntersuchungen in unserem Labor ausgebaut und bestehende Analysen optimiert:

Die Analyse der **organischen Säuren** im Urin mittels Gaschromatografie/Massenspektrometrie (GCMS) steht seit vielen Jahren im Mittelpunkt unserer Stoffwechseldiagnostik. Ihr Haupteinsatzbereich ist die Diagnose von klassischen und zerebralen Organoazidopathien.

Mit dieser Methode können immer mehr Metabolite auch aus anderen Stoffwechselwegen nachgewiesen werden, die wir fortlaufend in unsere Paneluntersuchung einschließen.

So haben wir im November 2020 unser Spektrum um **4-Hydroxy-6-Methyl-Pyron** (4HMP) erweitert. Nachweis erhöhter Konzentrationen von 4HMP sind spezifisch für den **3-Hydroxy-3-Methylglutaryl (HMG)-CoA-Synthase-Mangel** (OMIM: #600234), einen angeborenen Stoffwechseldefekt, der im Kleinkindalter in katabolen Situationen zu lebensbedrohlichen Hypoglykämien führt. Da es sich um eine Störung der Ketonkörperbildung handelt, gehen die Hypoglykämien typischerweise ohne adäquate Ketose einher. Durch Vermeidung längerer Nüchternzeiten und frühzeitige intravenöse Glukosegabe, wenn keine Nahrungsaufnahme möglich ist, kann die Erkrankung suffizient behandelt werden. Meist treten nach dem 5. Lebensjahr keine weiteren Stoffwechselentgleisungen mehr auf, was den Defekt von anderen hypoketotischen Hypoglykämien unterscheidet.

Bereits in unserem letzten Weihnachtsrundbrief haben wir Sie über den Defekt der **aromatischen L-Aminosäure-Decarboxylase (AADC)** (OMIM: #608643) informiert, eine Störung des Neurotransmitterstoffwechsels. Das klinische Bild reicht von milden Verläufen mit überwiegend autonomen Symptomen und leichter geistiger Behinderung bis hin zu den häufigeren schweren Fällen mit früh einsetzender muskulärer Hypotonie, Bewegungsstörungen, okulogyren Krisen, Ptosis und globaler Entwicklungsverzögerung. Die Untersuchung der Neurotransmitter im Liquor ist der Goldstandard für die Diagnosestellung. Letztes Jahr hatten wir Ihnen eine einfache und günstige Methode über die Messung von 3-*O*-Methyldopa (3-OMD) im Trockenblut vorgestellt. Ergänzend dazu haben wir jetzt durch die Bestimmung des Verhältnisses von Vanillinmilchsäure und Vanillinmandelsäure in den organischen Säuren die Möglichkeit, auch im Urin verlässlich den AADC-Mangel zu diagnostizieren.

Weiterhin haben wir inzwischen als ganz neue Methode die Bestimmung der Polyole im Urin mittels GCMS etabliert und können so seltene angeborene Defekte im Pentosephosphat-

Stoffwechsel identifizieren. Der Transaldolase-Mangel (OMIM: #606003) ist eine Multisystemerkrankung, die fast jedes Organ betreffen kann. Führend sind Blutbildveränderungen, Hepatosplenomegalie, Leber- und Nierenfunktionsstörungen, kardiale Probleme (Vitien, Kardiomyopathie, Herzklappenveränderungen), Hautauffälligkeiten (Cutis laxa), sowie endokrine Veränderungen (hypergonadotroper Hypogonadismus). Der Ribose-5-Phosphat-Isomerase-Mangel (OMIM: #608611) geht mit schweren Entwicklungsstörungen, Krampfanfällen, Hör- und Sehminderung, sowie einer progressiven Leukenzephalopathie einher. Wir empfehlen die Diagnostik der Polyole im Urin bei Kindern und Jugendlichen mit unklarer Multisystemerkrankung, Epilepsie mit Entwicklungsrückschritten oder Leukenzephalopathie nach Ausschluss anderer metabolischer Ursachen. Bitte schicken Sie bei klinischem Verdacht 10 ml Spontanurin, möglichst mit 2-3 Tr. Dichlormethan konserviert oder gefroren im Coolpack zur Diagnostik ein.

Im Namen aller Mitarbeiter des Stoffwechsellabor Heidelberg wünschen wir Ihnen und Ihrer Familie schöne, erholsame Weihnachtstage und einen guten Rutsch in ein **gesundes, erfolgreiches und glückliches Jahr 2021!**

Mit freundlichen kollegialen Grüßen



Univ.-Prof. Dr. med.
Georg F. Hoffmann
*Ärztlicher Direktor der Klinik
Kinderheilkunde I*



Priv.-Doz. Dr. med.
Dorothea Haas
Oberärztin Stoffwechsellabor



Priv.-Doz. Dr. phil. nat.
Jürgen G. Okun
*Laborleiter Stoffwechsellabor
und Neugeborenen Screening*



Prof. (apl.) Dr. med.
Thomas Opladen
*Oberarzt Neuropädiatrie
und Stoffwechselmedizin*



Dr. rer. nat.
Claus-Dieter Langhans
*Bereichsleitung GCMS
Stoffwechsellabor*