



Screening-Labor Hannover

Acylcarnitin-Profil (Serum/Plasma)

Material 20 µL EDTA-Plasma oder Serum

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode MS/MS

Indikation Störungen der Fettsäure-Oxidation, Störungen der beta-

Oxidation, Organoacidopathien

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Woche

Referenzbereiche Die altersspezifischen Referenzbereiche entnehmen Sie

bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg Telefon: (+49) 05108-92163-0 Fax: (+49) 05108-92163-19 Internet: https://metabscreen.de

labor@metabscreen.de

E-Mail:

Bankverbindung: apoBank Hannover

IBAN: DE88 3006 0023 7574 60 BIC: DAEDDEXXX





Screening-Labor Hannover

Aminosäuren (Plasma)

Material 100 μL EDTA-Plasma (Serum ist zur quantitativen

Bestimmung von Aminosäuren nicht empfohlen und nur bedingt geeignet, und sollte nur in Ausnahmefällen

eingesandt werden.)

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Aminoacidopathien

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Woche

Referenzbereiche Die altersspezifischen Referenzbereiche entnehmen Sie

bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Anmerkungen Analyse enthält folgende Parameter: 1-Methylhistidin, 3-

Methylhistidin, 4-Hydroxyprolin, alpha-

Aminoadipinsäure, alpha-Aminobuttersäure,

Acetyltyrosin (N-), Adenosylhomocystein, Alanin, Allo-Isoleucin, Anserin, Arginin, Argininobernsteinsäure, Asparagin, Asparaginsäure, beta-Aminoisobuttersäure, beta-Alanin, Carnosin, Citrullin, Cystin, Cystathionin, Ethanolamin, gamma-Aminobuttersäure, Glutamin,

Glutaminsäure, Glycin, Histidin, Homocitrullin,

Homocystin, Hydroxy-Lysin, Isoleucin, Leucin, Lysin, Methionin, Ornithin, Phenylalanin, Phosphoethanolamin,

Phosphoserin, Prolin, Saccharopin, Sarcosin, Serin, Taurin, Threonin, Tryptophan, Tyrosin und Valin

E-Mail:

labor@metabscreen.de





Screening-Labor Hannover

Cystein-S-Sulfat (Plasma)

Material 100 μL EDTA-Plasma (Serum ist zur quantitativen

Bestimmung von Aminosäuren nicht empfohlen und nur

bedingt geeignet, und sollte nur in Ausnahmefällen

eingesandt werden.)

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Sulfit-Oxidase-Mangel

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Woche

Referenzbereiche $< 5 \mu mol/L$

Akkreditiert ja

Anmerkungen

labor@metabscreen.de

E-Mail:

IBAN: DE88 3006 0023 7574 60 BIC: DAEDDEXXX





Screening-Labor Hannover

Pipecolinsäure (Plasma)

Material 100 μL EDTA-Plasma (Serum ist zur quantitativen

Bestimmung von Aminosäuren nicht empfohlen und nur

bedingt geeignet, und sollte nur in Ausnahmefällen

eingesandt werden.)

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation peroxisomale Störungen, Pyridoxin-abhänginge

Epilepsien

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Woche

Referenzbereiche Die altersspezifischen Referenzbereiche entnehmen Sie

bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Anmerkungen

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

Aminosäuren (Trockenblut)

Material Trockenblut, ein durchtränkter Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

> Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Blutabnahme nicht morgens.

Methode LC-MS/MS

Indikation **Aminoacidopathien**

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Woche

Referenzbereiche Die altersspezifischen Referenzbereiche entnehmen Sie

bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Bestimmt werden die Parameter Alanin, Allo-Isoleucin, Anmerkungen

> Arginin, Citrullin, Glutamin, Glycin, Isoleucin, Leucin, Lysin, Methionin, Ornithin, Phenylalanin, Prolin, Serin,

Threonin, Tyrosin und Valin

Für folgende Störungen des Aminosäuren-Stoffwechsels

sind tagesaktuelle Verlaufskontrollen anforderbar:

Phenylketonurie (Phe, Tyr)

Ahornsirupkrankheit (Allo-Ile, Ile, Leu, Val)

Tyrosinämie Typ I (Phe, Met, Tyr)





Screening-Labor Hannover

MSUD-Verlaufskontrolle (Trockenblut)

Material Trockenblut, ein durchtränkter Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es

kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Blutabnahme nicht morgens.

Methode LC-MS/MS

Indikation Verlaufskontrolle bei bekannter MSUD

(Ahornsiruperkrankung)

Häufigkeit der Bestimmung wöchentlich, bei Bedarf tagesaktuell

Referenzbereiche Allo-Isoleucin: $< 2 \mu mol/L$

Isoleucin: 50-150 µmol/L Leucin: 100-250 µmol/L Valin: 150-250 µmol/L

Akkreditiert ja

Anmerkungen

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

PKU-Verlaufskontrolle (Trockenblut)

Material Trockenblut, zwei durchtränkte Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es

kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Methode MS/MS

Indikation Verlaufskontrolle bei bekannter PKU (Phenylketonurie)

Häufigkeit der Bestimmung täglich Mo - Sa

Referenzbereiche $0 - 11 Jahre: 60 - 360 \mu mol/L (1 - 6 mg/dL)$

12 - 14 Jahre: 60 - 600 μmol/L (1 - 10 mg/dL) 15 - 17 Jahre: 60 - 900 μmol/L (1 - 15 mg/dL) Erwachsene: 60 - 1200 μmol/L (1 - 20 mg/dL)

, ,

Schwangerschaft: 120 - 360 µmol/L (2 - 6 mg/dL)

Schwangerschaft (geplant): < 360 μmol/L (< 6 mg/dL) Die Zielbereiche für eine PKU unter Therapie beziehen

sich auf Serum/Plasma.

Akkreditiert ja

Anmerkungen

E-Mail:

labor@metabscreen.de





Screening-Labor Hannover

Aminosäuren (Urin)

Material 50 μL Spontanurin

Präanalytik Frisch und möglichst gefroren verschicken. Alternativ

kann Urin zum Konservieren mit einem Tropfen

Dichlormethan oder Choloform versetzt werden. Ein zu dünner Urin kann zu falsch positiven Ergebnissen führen.

Methode LC-MS/MS

Indikation diverse Aminoacidurien

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Woche

Referenzbereiche Die altersspezifischen Referenzbereiche entnehmen Sie

bitte dem Befund.

Akkreditiert ia

Anmerkungen Analyse enthält folgende Parameter: 1-Methylhistidin, 3-

Methylhistidin, 4-Hydroxyprolin, alpha-

Aminoadipinsäure, alpha-Aminobuttersäure, Alanin, Allo-Isoleucin, Anserin, Argininosuccinat, Arginin, Asparagin, Asparaginsäure, N-Acetyltyrosin, beta-Aminoisobuttersäure, beta-Alanin, Carnosin, Citrullin,

Cystathionin, Cystin, Ethanolamin, gamma-

Aminobuttersäure, Glutamin, Glutaminsäure, Glycin, Histidin, Homocitrullin, Homocystin, Hydroxylysin, Isoleucin, Leucin, Lysin, Methionin, Ornithin, Oxoprolin, Phosphoethanolamin, Phenylalanin, Phosphoserin, Prolin, Sarcosin, Serin, Taurin, Threonin, Tryptophan,

Tyrosin, Valin





Screening-Labor Hannover

Cystein-S-Sulfat (Urin)

Material 50 μL Spontanurin

Präanalytik Frisch und möglichst gefroren verschicken. Alternativ

kann Urin zum Konservieren mit einem Tropfen

Dichlormethan oder Choloform versetzt werden. Ein zu dünner Urin kann zu falsch positiven Ergebnissen führen.

Methode LC-MS/MS

Indikation Sulfit-Oxidase-Mangel, Molybdän-Cofaktor-Mangel

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Woche

Referenzbereiche < 3 Jahre: < 11 mmol/mol Kreatinin

> 3 Jahre: < 5 mmol/mol Kreatinin

Akkreditiert ja

Anmerkungen

E-Mail:

labor@metabscreen.de





Screening-Labor Hannover

Pipecolinsäure (Urin)

Material 50 μL Spontanurin

Präanalytik Frisch und möglichst gefroren verschicken. Alternativ

kann Urin zum Konservieren mit einem Tropfen

Dichlormethan oder Choloform versetzt werden. Ein zu dünner Urin kann zu falsch positiven Ergebnissen führen.

Methode LC-MS/MS

Indikation peroxisomale Störungen, Pyridoxin-abhänginge

Epilepsien

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Woche

Referenzbereiche Die altersspezifischen Referenzbereiche entnehmen Sie

bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Anmerkungen

labor@metabscreen.de

E-Mail:

IBAN: DE88 3006 0023 7574 60 BIC: DAEDDEXXX





Screening-Labor Hannover

Cholesterin (Trockenblut)

Material Trockenblut, zwei durchtränkte Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es

kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Methode Photometrie

Indikation Hypercholesterinämien

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Woche

Referenzbereiche Die alters- und parameterspezifischen Referenzbereiche

entnehmen Sie bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Anmerkungen Folgende Parameter sind in der Analyse enthalten:

Gesamtcholesterin und LDL-Cholesterin





Screening-Labor Hannover

CDG-Transferrin (Serum)

Material 200 μL Serum

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Angeborene Glykosylierungsstörungen

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Monat

Referenzbereiche Die altersspezifischen Referenzbereiche entnehmen Sie

bitte dem Befund.

Akkreditiert

Anmerkungen Fremdleistung

labor@metabscreen.de

E-Mail:

IBAN: DE88 3006 0023 7574 60 BIC: DAEDDEXXX





Screening-Labor Hannover

Carnitin-Status (Serum/Plasma)

Material 50 μL Serum (oder EDTA-Plasma)

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Carnitinmangel, Carnitin-Palmitoyltransferase-I-Mangel

(CPT1-Mangel), Carnitin-Palmitoyltransferase-II-Mangel (CPT2-Mangel), Carnitin-Translokase-Mangel, Carnitin-Acylcarnitin-Carrier-Mangel (CACT-Mangel), Carnitin-

Transporter-Mangel

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Woche

Referenzbereiche Die altersspezifischen Referenzbereiche entnehmen Sie

bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Anmerkungen Bestimmung von freiem und Gesamt-Carnitin

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

Cysteamin (Plasma)

Material 50 μL EDTA-Plasma

Präanalytik Material gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Medikamentenspiegel Cystinose, Cystinurie

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche $> 1,3 \mu mol/L$

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg Telefon: (+49) 05108-92163-0 Fax: (+49) 05108-92163-19 Internet: https://metabscreen.de

labor@metabscreen.de

E-Mail:

Bankverbindung: apoBank Hannover IBAN: DE88 3006 0023 7574 60





Screening-Labor Hannover

25 OH-Vitamin D (Trockenblut)

Material Trockenblut, ein durchtränkter Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es

kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Methode LC-MS/MS

Indikation Vitamin D-Mangel

Häufigkeit der Bestimmung 3x/Woche

Referenzbereiche 20 - 70 µg/L

Akkreditiert ja

Anmerkungen Die im Trockenblut gemessene Konzentration werden für

den Befund mittels eines Faktors auf die

Serumkonzentration umgerechnet.

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

Guanidinoacetat (Trockenblut)

Material Trockenblut, zwei durchtränkte Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es

kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Methode LC-MS/MS

Indikation Störungen des Kreatin-Stoffwechsels, Guanidinoacetat-

Methyltransferase- (GAMT)-Mangel, Arginin:Glycin-Aminotransferase-Mangel (AGAT), Arginase-Mangel

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche Die altersspezifischen Referenzbereiche entnehmen Sie

bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Anmerkungen

E-Mail:

labor@metabscreen.de





Screening-Labor Hannover

Glykosaminoglykane (Suchtest, Urin)

Material 500 μL Spontanurin

Präanalytik Frisch und möglichst gefroren verschicken. Alternativ

kann Urin zum Konservieren mit einem Tropfen

Dichlormethan oder Choloform versetzt werden. Ein zu dünner Urin kann zu falsch positiven Ergebnissen führen.

Methode Photometrie

Indikation Mukopolysaccharidosen (MPS I - VI)

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Woche

Referenzbereiche 0 - 1 Jahre: < 42 mg/mmol Kreatinin

1 - 2 Jahre: < 25 mg/mmol Kreatinin 2 - 6 Jahre: < 17 mg/mmol Kreatinin

6 - 16 Jahre: < 13 mg/mmol Kreatinin

> 16 Jahre: < 7,2 mg/mmol Kreatinin

Akkreditiert ja

Anmerkungen Bei klinischem Verdacht auf eine Mukopolysaccharidose

kann eine differenzierte Bestimmung der

Glykosaminoglykane per LC-MS/MS notwendig sein (s.

Mukopolysaccharid-Profil).

E-Mail:

labor@metabscreen.de





Screening-Labor Hannover

Hämoglobin (Trockenblut)

Material Trockenblut, ein durchtränkter Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es

kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Methode LC-MS/MS

Indikation Anämien, Polyglubulie, Polyzythämie

Häufigkeit der Bestimmung 3x/Woche

Referenzbereiche Die alters- und geschlechtsspezifischen

Referenzbereiche entnehmen Sie bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg Telefon: (+49) 05108-92163-0 Fax: (+49) 05108-92163-19 Internet: https://metabscreen.de

labor@metabscreen.de

E-Mail:

Bankverbindung: apoBank Hannover IBAN: DE88 3006 0023 7574 60





Screening-Labor Hannover

lyso-Gb1 (Trockenblut)

Material Trockenblut, drei durchtränkte Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es

kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Methode LC-MS/MS

Indikation Morbus Gaucher

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche < 12 µmol/L

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg Telefon: (+49) 05108-92163-0 Fax: (+49) 05108-92163-19 Internet: https://metabscreen.de

labor@metabscreen.de

E-Mail:

Bankverbindung: apoBank Hannover

IBAN: DE88 3006 0023 7574 60 BIC: DAEDDEXXX





Screening-Labor Hannover

lyso-Gb3 (Trockenblut)

Material Trockenblut, drei durchtränkte Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es

kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Methode LC-MS/MS

Indikation Morbus Fabry

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche < 1,4 µmol/L

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg

 Telefon:
 (+49) 05108-92163-0

 Fax:
 (+49) 05108-92163-19

 Internet:
 https://metabscreen.de

 E-Mail:
 labor@metabscreen.de

Bankverbindung: apoBank Hannover IBAN: DE88 3006 0023 7574 60





Screening-Labor Hannover

lyso-Gb1 (Serum/Plasma)

Material 100 μL Serum (oder EDTA-Plasma)

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Morbus Gaucher

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche < 3,6 µmol/L

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg

 Telefon:
 (+49) 05108-92163-0

 Fax:
 (+49) 05108-92163-19

 Internet:
 https://metabscreen.de

 E-Mail:
 labor@metabscreen.de

Bankverbindung: apoBank Hannover IBAN: DE88 3006 0023 7574 60





Screening-Labor Hannover

lyso-Gb3 (Serum/Plasma)

Material 100 μL Serum (oder EDTA-Plasma)

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Morbus Fabry

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche < 0,8 µmol/L

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg

 Telefon:
 (+49) 05108-92163-0

 Fax:
 (+49) 05108-92163-19

 Internet:
 https://metabscreen.de

 E-Mail:
 labor@metabscreen.de

Bankverbindung: apoBank Hannover

IBAN: DE88 3006 0023 7574 60 BIC: DAEDDEXXX





Screening-Labor Hannover

beta-Hydroxybutyrat (Plasma)

Material 100 μL EDTA-Plasma

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Hypoglylämie-Diagnostik, ketogene Diät, Diabetes

mellitus

Häufigkeit der Bestimmung täglich Mo - Fr

Referenzbereiche < 0,4 µmol/L

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg Telefon: (+49) 05108-92163-0 Fax: (+49) 05108-92163-19 Internet: https://metabscreen.de

labor@metabscreen.de

E-Mail:

Bankverbindung: apoBank Hannover IBAN: DE88 3006 0023 7574 60





Screening-Labor Hannover

Laktat (Plasma)

Material 100 μL NaF-Plasma

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Laktatazidose

Häufigkeit der Bestimmung täglich Mo - Fr

Referenzbereiche $0 - 3 mo: < 3,3 \mu mol/L$

3 mo - 1 y: < 3,1 μmol/L

2 y - 17 y: < 2,2 μmol/L

> 17 y: 0,5 - 2.2 µmol/L

Akkreditiert ja

Anmerkungen

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

Pyruvat (Quotient Laktat/Pyruvat, Plasma)

Material 100 μL NaF-Plasma, sofort nach Blutentnahme

abzentrifugiert

Präanalytik Pyruvat wird in unzentrifugiertem NaF-Citrat-Vollblut

innerhalb kurzer Zeit abgebaut. Es ist daher dringend notwendig, dass die Blutprobe nach der Blutentnahme sofort abzentrifugiert und ein neues Röhrchen überführt, da sonst sowohl die Messwerte für Pyruvat als auch der

Laktat/Pyruvat-Quotient massiv verfälscht werden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Störungen des Atmungskettenkomplexes, Störungen des

Zitratzyklus, Pyruvatcarboxylasemangel,

Pyruvatdehydrogenasemangel

Häufigkeit der Bestimmung täglich Mo - Fr

Referenzbereiche Ouotient: 5 - 15

Akkreditiert ja

Anmerkungen Die Betrachtung von Pyruvat und des L/P-Quotienten ist

nur bei einem deutlich erhöhten Laktat klinisch sinnvoll.

E-Mail:

https://metabscreen.de IBAN: DE88 3006 0023 7574 60 labor@metabscreen.de BIC: DAEDDEXXX





Screening-Labor Hannover

alpha-Galaktosidase A (Trockenblut)

Material Trockenblut, zwei durchtränkte Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Auch nach dem Trocknen können lange Lagerung, Wärme und Feuchtigkeit zu einer präanalytisch bedingten Reduktion der Enzymaktivität führen.

Methode MS/MS

Indikation Morbus Fabry

Bei weiblichen Patienten liefert die Enzymaktivität keinen sicheren Hinweis, die Bestimmung von Lyso-Gb3 ist

angeraten.

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche $> 2,9 \mu mol/L/h$

Akkreditiert ja

Anmerkungen

E-Mail:

labor@metabscreen.de BIC: DAEDDEXXX





Screening-Labor Hannover

alpha-L-Iduronidase (Trockenblut)

Material Trockenblut, zwei durchtränkte Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Auch nach dem Trocknen können lange Lagerung, Wärme und Feuchtigkeit zu einer präanalytisch bedingten Reduktion der Enzymaktivität führen.

Methode MS/MS

Indikation Mukopolysaccharidose Typ I (MPS I)

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche $> 2,1 \mu mol/L/h$

Akkreditiert *ja*

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg Telefon: (+49) 05108-92163-0 Fax: (+49) 05108-92163-19 Internet: https://metabscreen.c

Internet: https://metabscreen.de labor@metabscreen.de

Bankverbindung: apoBank Hannover

IBAN: DE88 3006 0023 7574 60 BIC: DAEDDEXXX





Screening-Labor Hannover

beta-Galactocerebrosidase (Trockenblut)

Material Trockenblut, zwei durchtränkte Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Auch nach dem Trocknen können lange Lagerung, Wärme und Feuchtigkeit zu einer präanalytisch bedingten Reduktion der Enzymaktivität führen.

Methode MS/MS

Indikation Morbus Krabbe

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche $> 0.7 \mu mol/L/h$

Akkreditiert ja

Anmerkungen

labor@metabscreen.de

E-Mail:

IBAN: DE88 3006 0023 7574 60 BIC: DAEDDEXXX





Screening-Labor Hannover

beta-Glucocerebrosidase (Trockenblut)

Material Trockenblut, zwei durchtränkte Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Auch nach dem Trocknen können lange Lagerung, Wärme und Feuchtigkeit zu einer präanalytisch bedingten Reduktion der Enzymaktivität führen.

Methode MS/MS

Indikation Morbus Gaucher

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche $> 2,3 \mu mol/L/h$

Akkreditiert *ja*

Anmerkungen

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

saure alpha-Glucosidase (Trockenblut)

Material Trockenblut, zwei durchtränkte Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es

kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Auch nach dem Trocknen können lange Lagerung, Wärme und Feuchtigkeit zu einer präanalytisch bedingten Reduktion der Enzymaktivität führen.

Methode MS/MS

Indikation Morbus Pompe

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche $> 1,9 \mu mol/L/h$

Akkreditiert *ja*

Anmerkungen

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

saure Sphingomyelinase (Trockenblut)

Material Trockenblut, zwei durchtränkte Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Auch nach dem Trocknen können lange Lagerung, Wärme und Feuchtigkeit zu einer präanalytisch bedingten Reduktion der Enzymaktivität führen.

Methode MS/MS

Indikation Niemann-Pick A/B

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche $> 1,4 \mu mol/L/h$

Akkreditiert *ja*

Anmerkungen

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

2-Methylcitrat (Serum)

Material 100 μL Serum

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Methylmalonacidurie, Vitamin B12- und Cobalamin-

Stoffwechselstörungen, Propionacidurie

Häufigkeit der Bestimmung Verlaufskontrollen: 1x/Monat

Diagnostische Proben: 1x/Woche

Referenzbereiche $< 1 \mu mol/L$

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg

 Telefon:
 (+49) 05108-92163-0

 Fax:
 (+49) 05108-92163-19

 Internet:
 https://metabscreen.de

 E-Mail:
 labor@metabscreen.de

Bankverbindung: apoBank Hannover IBAN: DE88 3006 0023 7574 60





Screening-Labor Hannover

Methylmalonsäure (Serum)

Material 100 μL Serum

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Methylmalonacidurie, Vitamin B12- und Cobalamin-

Stoffwechselstörungen

Häufigkeit der Bestimmung Verlaufskontrollen: 1x/Monat

Diagnostische Proben: 1x/Woche

Referenzbereiche < 0,4 µmol/L

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg Telefon: (+49) 05108-92163-0 Fax: (+49) 05108-92163-19 Internet: https://metabscreen.de

labor@metabscreen.de

E-Mail:

Bankverbindung: apoBank Hannover IBAN: DE88 3006 0023 7574 60





Screening-Labor Hannover

Homocystein (Serum)

Material 100 μL Serum in Homocystein-Spezialröhrchen

Präanalytik Abnahme in Homocystein-Spezialröhrchen. Material

möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Hyperhomocystinämie, Homocystinurie

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Woche

Referenzbereiche $< 13 \mu mol/L$

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg Telefon: (+49) 05108-92163-0 Fax: (+49) 05108-92163-19 Internet: https://metabscreen.de

labor@metabscreen.de

E-Mail:

Bankverbindung: apoBank Hannover IBAN: DE88 3006 0023 7574 60





Screening-Labor Hannover

Mukopolysaccharid-Profil (Urin)

Material 1 mL Urin

Präanalytik Frisch und möglichst gefroren verschicken. Alternativ

kann Urin zum Konservieren mit einem Tropfen

Dichlormethan oder Choloform versetzt werden. Ein zu dünner Urin kann zu falsch positiven Ergebnissen führen.

Methode LC-MS/MS

Indikation Mukopolysaccharidosen (MPS I, II, III, IV, VI, VII)

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche Die alters- und parameterspezifischen Referenzbereiche

entnehmen Sie bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg Telefon: (+49) 05108-92163-0 Fax: (+49) 05108-92163-19 Internet: https://metabscreen.de

labor@metabscreen.de

E-Mail:

Bankverbindung: apoBank Hannover IBAN: DE88 3006 0023 7574 60





Screening-Labor Hannover

Orotsäure (Serum/Plasma)

Material 50 μL Serum (oder EDTA-Plasma)

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode MS/MS

Indikation OTC-Mangel, Orotacidämie, Harnstoffzyklus-Störungen

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche $< 2 \mu mol/L$

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg Telefon: (+49) 05108-92163-0 Fax: (+49) 05108-92163-19 Internet: https://metabscreen.de

labor@metabscreen.de

E-Mail:

Bankverbindung: apoBank Hannover IBAN: DE88 3006 0023 7574 60





Screening-Labor Hannover

Orotsäure (Urin)

Material 0.5 mL Spontanurin

Präanalytik Frisch und möglichst gefroren verschicken. Alternativ

kann Urin zum Konservieren mit einem Tropfen

Dichlormethan oder Choloform versetzt werden. Ein zu dünner Urin kann zu falsch positiven Ergebnissen führen.

Methode LC-MS/MS

Indikation OTC-Mangel, Orotacidurie, Harnstoffzyklus-Störungen

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche <4 µmol/mol Kreatinin

Akkreditiert ja

Anmerkungen

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

Oligosaccharide (Urin)

Material 1 mL Spontanurin

Präanalytik Frisch und möglichst gefroren verschicken. Alternativ

kann Urin zum Konservieren mit einem Tropfen

Dichlormethan oder Choloform versetzt werden. Ein zu dünner Urin kann zu falsch positiven Ergebnissen führen.

Methode LC-MS/MS

Indikation Oligosaccharidosen: Aspartylglukosaminurie,

Fukosidose, GM1 Gangliosidose, GM2 Gangliosidose (Typ Sandhoff), alpha- und beta-Mannosidose, M. Schindler, Sialidose, Galaktosialidose, M. Pompe

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche Qualitative Beurteilung anhand einer gesunden

Referenzpopulation.

Akkreditiert ja

Anmerkungen Folgende Parameter/Oligosaccharide (OS) sind in der

Analyse enthalten: Galaktosyl-OS, N-

Acetylgalaktosaminyl-OS, Mannosyl-OS, Hex-Hex-NAc-OS, Fukosyl-OS, Sialyl-OS, GlcN-Asn-OS, Glukose-

Tetrasaccharid (Glc4), Glykopeptid

E-Mail:

labor@metabscreen.de





Screening-Labor Hannover

Orotsäure (Trockenblut)

Material Trockenblut, zwei durchtränkte Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es

kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Methode MS/MS

Indikation OTC-Mangel, Orotacidämie, Harnstoffzyklus-Störungen

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche <2 µmol/L

Akkreditiert ja

Anmerkungen

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

Organische Säuren (Urin)

Material 1 mL Urin

Präanalytik Frisch und möglichst gefroren verschicken. Alternativ

kann Urin zum Konservieren mit einem Tropfen

Dichlormethan oder Choloform versetzt werden. Ein zu dünner Urin kann zu falsch positiven Ergebnissen führen.

Methode LC-MS/MS

Indikation Organoacidopathien

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Woche

Referenzbereiche Die alters- und parameterspezifischen Referenzbereiche

entnehmen Sie bitte dem Befund.

Akkreditiert

Anmerkungen Fremdleistung

E-Mail:

labor@metabscreen.de





Screening-Labor Hannover

Chitotriosidase (Plasma)

Material 1 mL EDTA-Plasma

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Lysosomales Screening

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Monat

Referenzbereiche Die altersspezifischen Referenzbereiche entnehmen Sie

bitte dem Befund.

Akkreditiert

Anmerkungen Fremdleistung

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

Purine & Pyrimidine (Urin)

Material 1 mL Spontanurin

Präanalytik Frisch und möglichst gefroren verschicken. Alternativ

kann Urin zum Konservieren mit einem Tropfen

Dichlormethan oder Choloform versetzt werden. Ein zu dünner Urin kann zu falsch positiven Ergebnissen führen.

Methode LC-MS/MS

Indikation Störungen des Purin- und Pyrimidinstoffwechsels

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche Die altersspezifischen Referenzbereiche entnehmen Sie

bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Anmerkungen Folgende Parameter sind in der Analyse enthalten: 2,8-

Dihydroxyadenin, 5-Hydroxymethyluracil, Adenin,

Adenosin, AICAr, Allopurinol, beta-Ureidoisobuttersäure,

beta-Ureidopropionsäure (NCbA), Deoxyadenosin,

Deoxyguanosin, Deoxyinosin, Deoxyuridin,

Dihydrothymin, Dihydrouracil, Guanosin, Hypoxanthin, Inosin, Pseudouridin, Succinyladenosin, Thymidin,

Thymin, Uracil, Xanthin

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

Guanidinoacetat (Serum/Plasma)

Material 100 μL Serum (oder EDTA-Plasma)

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Störungen des Kreatin-Stoffwechsels, Guanidinoacetat-

Methyltransferase- (GAMT)-Mangel, Arginin:Glycin-Aminotransferase-Mangel (AGAT), Arginase-Mangel

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche Die altersspezifischen Referenzbereiche entnehmen Sie

bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg

 Telefon:
 (+49) 05108-92163-0

 Fax:
 (+49) 05108-92163-19

 Internet:
 https://metabscreen.de

 E-Mail:
 labor@metabscreen.de

Bankverbindung: apoBank Hannover





Screening-Labor Hannover

Kreatin (Serum/Plasma)

Material 100 μL Serum (oder EDTA-Plasma)

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Störungen des Kreatin-Stoffwechsels, Guanidinoacetat-

Methyltransferase- (GAMT)-Mangel, Arginin:Glycin-Aminotransferase-Mangel (AGAT), Arginase-Mangel

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche Die altersspezifischen Referenzbereiche entnehmen Sie

bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Anmerkungen

E-Mail:

labor@metabscreen.de





Screening-Labor Hannover

Steroidprofil (Speichel)

Material 1 mL Speichel (gewonnen mit Sammelhilfe)

Präanalytik Probennahme frühestens 60 Minuten nach Zähneputzen,

der oralen Einnahme von Medikamenten oder der

Nahrungsaufnahme (flüssig oder fest).

Methode LC-MS/MS

Indikation Verlaufskontrollen bei Störungen der Steroidbiosynthese

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Woche

Referenzbereiche 11-Desoxycorticosteron: < 0,03 nmol/L

11-Desoxycortisol: < 0,09 nmol/L
17-OH-Progesteron: < 0,1 nmol/L
21-Desoxycortisol: < 0,14 nmol/L
Androstendion: < 0,11 nmol/L

Cortisol (8 Uhr): 13,4 - 19,4 nmol/L Cortison (8 Uhr): 49,9 - 63,3 nmol/L

Akkreditiert ja

Anmerkungen Folgende Parameter sind in der Analyse enthalten: 11-

Desoxycorticosteron, 11-Desoxycortisol, 17-OH-

Progesteron, 21-Desoxycortisol, Androstendion, Cortisol,

Cortison

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

Steroidprofil (Serum)

Material 1 mL Serum

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Störungen der Steroidbiosynthese

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Woche

Referenzbereiche Die alters-, geschlechts- und entwicklungsspezifischen

Referenzbereiche entnehmen Sie bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Anmerkungen Folgende Parameter sind in in der Analyse enthalten: 11-

Deoxycorticosteron, 11-Deoxycortisol, 17-

Hydroxyprogesteron, 21-Deoxycortisol, Aldosteron, Androstendion, Corticosteron, Cortisol, Cortison,

Dehydroepiandrosteron, Dehydroepiandrosteron-Sulfat, Dihydrotestosteron, Estradiol, Progesteron, Testosteron

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

Sterole (Serum)

Material 300 μL Serum

Präanalytik

Methode LC-MS/MS

Indikation Cholesterolbiosynthese, Smith-Lemli-Opitz-Syndroms

(SLO), cerebrotendinösen Xanthomatose,

Desmosterolämie, Lathosterolämie

Häufigkeit der Bestimmung

Referenzbereiche Cholesterol 2,5-7,5 mmol/L

7-Dehydrocholesterol < 2,5 µmol/L 8-Dehydrocholesterol < 2,4 µmol/L

Cholestanol 5,0-15 µmol/L Desmosterol 2,0-6,0 µmol/L Lathosterol 1,0-15 µmol/L

Lanosterol < 1 μ mol/L β -Sitosterol < 17 μ mol/L

Stigmastanol < 0,35 μmol/L Campesterol 1,5-15 μmol/L

Akkreditiert

Anmerkungen Fremdleistung

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

Steroidprofil (Trockenblut)

Material Trockenblut, zwei durchtränkte Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es

kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Methode LC-MS/MS

Indikation Störungen der Steroidbiosynthese, Verlaufskontrolle 21-

Hydroxylasemangel

Häufigkeit der Bestimmung täglich Mo - Fr

Referenzbereiche Die alters-, geschlechts- und entwicklungsspezifischen

Referenzbereiche entnehmen Sie bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Anmerkungen Folgende Parameter sind in in der Analyse enthalten: 11-

Deoxycorticosteron, 11-Deoxycortisol, 17-

Hydroxyprogesteron, 21-Deoxycortisol, Androstendion, Corticosteron, Cortisol, Dehydroepiandrosteron-Sulfat,

Dihydrotestosteron, Progesteron, Testosteron

E-Mail:

labor@metabscreen.de





Screening-Labor Hannover

Sulfit (Urin)

Material 500 μL Spontanurin

Präanalytik Frisch und möglichst gefroren verschicken. Alternativ

kann Urin zum Konservieren mit einem Tropfen

Dichlormethan oder Choloform versetzt werden. Ein zu dünner Urin kann zu falsch positiven Ergebnissen führen.

Ein pH von <7 kann zu falsch negativen Ergebnissen

führen, Urin nicht ansäuern.

Methode Test-Streifen

Indikation Sulfit-Oxidase- und Molybdän-Cofaktormangel

Häufigkeit der Bestimmung täglich Mo - Fr

Referenzbereiche qualitativer Test

Akkreditiert ja

Anmerkungen

E-Mail:

labor@metabscreen.de





Screening-Labor Hannover

Chitotriosidase (Trockenblut)

Material Trockenblut, zwei durchtränkte Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es

kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Methode LC-MS/MS

Indikation Lysosomales Screening

Häufigkeit der Bestimmung 1x/Monat

Referenzbereiche Die altersspezifischen Referenzbereiche entnehmen Sie

bitte dem Befund.

Akkreditiert

Anmerkungen Fremdleistung

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

Guanidinoacetat (Urin)

Material 0.5 mL Spontanurin

Präanalytik Frisch und möglichst gefroren verschicken. Alternativ

kann Urin zum Konservieren mit einem Tropfen

Dichlormethan oder Choloform versetzt werden. Ein zu dünner Urin kann zu falsch positiven Ergebnissen führen.

Methode LC-MS/MS

Indikation Störungen des Kreatin-Stoffwechsels, Guanidinoacetat-

Methyltransferase- (GAMT)-Mangel, Arginin:Glycin-Aminotransferase-Mangel (AGAT), Arginase-Mangel

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche Die altersspezifischen Referenzbereiche entnehmen Sie

bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg Telefon: (+49) 05108-92163-0 Fax: (+49) 05108-92163-19 Internet: https://metabscreen.de

labor@metabscreen.de

E-Mail:

Bankverbindung: apoBank Hannover IBAN: DE88 3006 0023 7574 60





Screening-Labor Hannover

Kreatin (Urin)

Material 0.5 mL Spontanurin

Präanalytik Frisch und möglichst gefroren verschicken. Alternativ

kann Urin zum Konservieren mit einem Tropfen

Dichlormethan oder Choloform versetzt werden. Ein zu dünner Urin kann zu falsch positiven Ergebnissen führen.

Methode LC-MS/MS

Indikation Störungen des Kreatin-Stoffwechsels, Guanidinoacetat-

Methyltransferase- (GAMT)-Mangel, Arginin:Glycin-Aminotransferase-Mangel (AGAT), Arginase-Mangel

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche Die altersspezifischen Referenzbereiche entnehmen Sie

bitte dem Befund.

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg Telefon: (+49) 05108-92163-0 Fax: (+49) 05108-92163-19 Internet: https://metabscreen.de

labor@metabscreen.de

E-Mail:

Bankverbindung: apoBank Hannover





Screening-Labor Hannover

Überlangkettige Fettsäuren (Serum)

Material 0.5 mL Serum

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Peroxisomale Störungen, Adrenoleukodystrophie,

Zellweger-Syndrom, M. Refsum

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche Docosansäure C22 9,6-100 µmol/L

Tetracosansäure C24 3,4-91,7 µmol/L

Hexacosansäure C26 <1,46 µmol/L

C24/C22-Quotient 0,15-1,15

C26/C22-Quotient 0,001-0,028

Akkreditiert

Anmerkungen Fremdleistung

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

Nitisinon (Trockenblut)

Material Trockenblut, zwei durchtränkte Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es

kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Methode LC-MS/MS

Indikation Therapiekontrolle Tyrosinämie Typ I unter Nitisinon

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche 20 - 60 µmol/L (therapeutischer Bereich)

Akkreditiert ja

Anmerkungen

E-Mail:

labor@metabscreen.de BIC: DAEDDEXXX





Screening-Labor Hannover

Succinylaceton (Trockenblut)

Material Trockenblut, zwei durchtränkte Tropfen

Präanalytik Die markierten Areale durch Auftropfen auf die

Vorderseite der Testkarte mit jeweils einem dicken Tropfen vollständig mit Blut durchtränken. Nicht mehrfach auf bereits geronnenes Blut auftropfen. Es

kann venöses Blut aufgetropft werden. Testkarte

senkrecht gestellt ohne zusätzliche Wärmeanwendung

für 2 bis 3 Stunden trocknen lassen.

Methode LC-MS/MS

Indikation Tyrosinämie Typ I (auch Verlaufskontrolle)

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche < 0,25 μmol/L

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg Telefon: (+49) 05108-92163-0 Fax: (+49) 05108-92163-19 Internet: https://metabscreen.de

labor@metabscreen.de

E-Mail:

Bankverbindung: apoBank Hannover





Screening-Labor Hannover

Nitisinon (Serum)

Material 50 μ L Serum

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Therapiekontrolle Tyrosinämie Typ I unter Nitisinon

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche 20 - 60 µmol/L (therapeutischer Bereich)

Akkreditiert ja

Anmerkungen

labor@metabscreen.de

E-Mail:





Screening-Labor Hannover

Succinylaceton (Serum)

Material 50 μ L Serum

Präanalytik Material möglichst gefroren einsenden.

Methode LC-MS/MS

Indikation Tyrosinämie Typ I (auch Verlaufskontrolle)

Häufigkeit der Bestimmung alle 14 Tage

Referenzbereiche $< 0.5 \mu mol/L$

Akkreditiert ja

Anmerkungen

Postfach: PF 91 10 09 30430 Hannover Adresse: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg

 Telefon:
 (+49) 05108-92163-0

 Fax:
 (+49) 05108-92163-19

 Internet:
 https://metabscreen.de

 E-Mail:
 labor@metabscreen.de

Bankverbindung: apoBank Hannover