



# UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG

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

## Phenylalanin-Belastungstest

Der Phenylalanin-Belastungstest wird neben der Bestimmung der Pterine im Liquor und Urin und der DHPR-Aktivität im Blut zur Diagnostik von Pterindefekten (GTPCH-, PTSP-, DHPR- und PCD-Mangel) durchgeführt.

### Durchführung:

- Der Patient darf nur ein leichtes Frühstück bekommen (minimale Proteinzufuhr).
- Patient wiegen
- Eine Stunde nach dem Frühstück werden 3-4 Kreise einer Guthriekarte ausgetropft. Die Guthriekarte sorgfältig mit Namen, Datum und Uhrzeit (o-Wert) beschriften. Gleichzeitig eine EDTA-Probe abnehmen, abzentrifugieren und beschriften. Auf Eis und im Dunkeln lagern.

### **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**

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

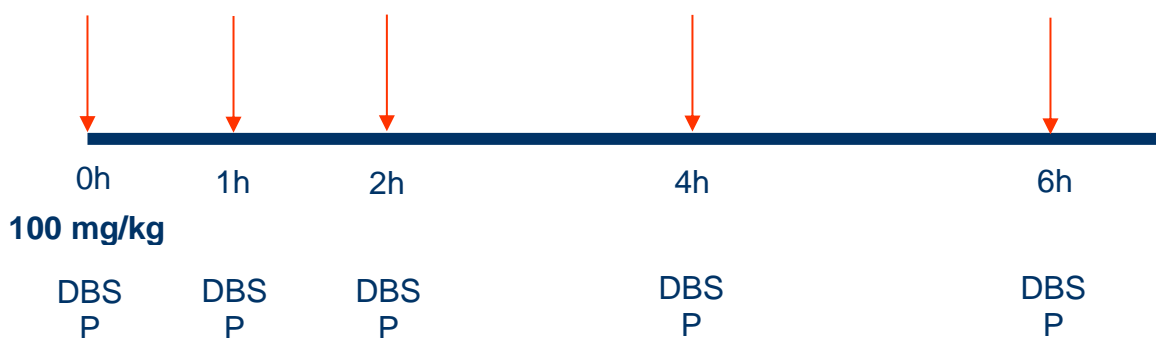
☎ +49 06221/56-5565

23.03.2021

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



- 100 mg L-Phenylalanin (Pharmazeutische Reinheit)/kg Körpergewicht werden in Orangensaft oder Limonade (kein proteinhaltiges oder aspartamhaltiges Getränk) eingerührt. Das Phenylalanin löst sich nur sehr schlecht, so dass beim Trinken immer wieder kräftig gerührt werden sollte. Der Patient sollte das Getränk so schnell wie möglich trinken. Anschließend werden 100 ml Saft oder Limonade in das Glas gegeben und getrunken, um das verbliebene Phenylalanin noch aufzunehmen; evtl. wiederholen. Der Patient sollte die komplette Dosis zu sich genommen haben. Bei Säuglingen kann das Phenylalanin auch im Tee gegeben werden und/oder per Sonde verabreicht werden.
- Zeit notieren
- Der Patient darf die nächsten sechs Stunden nichts essen und nur Wasser trinken.
- Nach 1, 2, 4, und 6 Stunden wird je eine Trockenblutkarte und eine EDTA-Probe abgenommen (Bestimmung von Phenylalanin und Tyrosin, sowie der Pterine). Bitte die Proben sorgfältig mit Namen, Datum und Uhrzeit (Abnahmezeitpunkt) beschriften.
- Die EDTA-Proben sollten schnell abzentrifugiert, der Überstand (Plasma) abgenommen, mit Alufolie umwickelt und auf Trockeneis verschickt werden.
- Tragen Sie bitte dafür Sorge, dass die Proben das Labor an einem Wochentag erreichen, freitags bis spätestens um 14.00 Uhr.
- Übersicht (DBS = Trockenblutkarte, P = Plasma)



**Versandadresse:**

Stoffwechselzentrum Heidelberg  
 Stoffwechsellabor  
 Im Neuenheimer Feld 669  
 69120 Heidelberg