



UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG

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

Sehr geehrte Damen und Herren,

wir bedanken uns ganz herzlich für die gute Zusammenarbeit und das uns entgegengebrachte Vertrauen.

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

Die Congenital Disorders of Glycosylation (CDG) stellen seit Jahren eine der am stärksten wachsenden Erkrankungsgruppen in der Stoffwechselmedizin dar. Insbesondere seit Einführung neuer genetischer Analysemethoden ist die Anzahl der CDG-Typen sprunghaft gestiegen, so dass wir mittlerweile über 160 verschiedene monogenetische Defekte kennen. Es steht zu erwarten, dass sich die Zahl der CDG-Erkrankungen auch in den kommenden Jahren weiter stark erhöhen wird.

CDG verursacht zumeist Störungen multipler Organe mit einhergehenden neurologischen Symptomen. Häufig sind Gesichtsdysplasien, Strabismus, Anomalien der Haut und des subkutanen Fettgewebes, invertierte Mamillen sowie Vergrößerungen und Funktionsstörungen innerer Organe. Zudem können das Hormon-, Immun- sowie das Gerinnungssystem und das Skelett

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

09.06.2022

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



betroffen sein. Die Schwere der Krankheitsbilder ist sehr variabel, und es gibt nur wenige spezifische Therapien.

Bislang stellt die isoelektrische Fokussierung des Serumproteins Transferrin den Standard in der CDG-Diagnostik für N-Glykosylierungsstörungen dar. Allerdings sind falsch-positive wie auch falsch-negative Befunde bekannt, z.B. bei Defekten aus dem Bereich der Fukosylierung oder bei kleinen Säuglingen.

Wir haben im Stoffwechsellabor der Kinderklinik Heidelberg daher für die Analyse von N-Glykosylierungsdefekten mit Hilfe der Massenspektrometrie eine spezifischere und umfassendere Untersuchungsmethode etabliert und werden Ihnen dieses Messverfahren ab dem 01. Juli 2022 für 63,50€ pro Probe anbieten. Hierdurch sind wir in der Lage, nicht nur einzelne CDG-Markerproteine wie das Transferrin zu untersuchen, sondern uns ein genaues N-Glykanprofil der Gesamtserumglykoproteine zu erstellen. Die bisherigen methodischen Einschränkungen fallen damit weg. Es lassen sich jetzt Defekte im Fukosylierungsbereich erkennen, die zum Teil sehr gut therapierbar sind. Auch können wir anhand einer Serumprobe (bitte nach wie vor ca. 0,5 ml einsenden) eine Vielzahl von CDG-Typen direkt identifizieren (u.a. den häufigsten aller CDG-Typen PMM2-CDG/ CDG-Ia). Auch das Monitoring wird dadurch zuverlässiger und kann sowohl für Patienten unter Therapie oder im Rahmen einer zumindest jährlich stattfindenden Verlaufskontrolle eingesetzt werden.

Im Namen aller Mitarbeiter des Stoffwechsellabors Heidelberg wünschen wir Ihnen und Ihrer Familie eine schöne und erholsame Sommerzeit.

Mit freundlichen kollegialen Grüßen



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



Priv.-Doz. Dr. med.
Christian Straufner
Oberarzt Stoffwechsellabor



Prof. (apl.) Dr. phil. nat.
Jürgen G. Okun
*Laborleiter Stoffwechsellabor
und Neugeborenen-Screening*



Priv.-Doz. Dr. rer. nat.
Christian Thiel
Bereichsleiter CDG