

Übersicht über mögliche klinische Symptomatik und zugehörige Analytik:

Bei Stoffwechselerkrankungen sind für dieselbe Erkrankung oft sehr verschiedene Verlaufsformen möglich, weshalb nur wenige Symptome ausreichend sind, um eine Stoffwechselerkrankung nicht ausschließen zu können.

Hierbei liegt eine ausführliche Liste zur Eingrenzung der Analyse mittels Symptomatik bei (s. u.):

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	• Carnitin und spezifische Acylcarnitine (TB)
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	• Organische Säuren (U)
3. Ataxie, autistisches Verhalten, Muskelbeschwerden, Dismorphie, (Sprach-) Entwicklungsverzögerung, Epilepsie / Krampfanfälle, Hyperammonämie, mentale / motorische Retardierung, nephrologische Symptomatik	• MULTISCAN (U) incl. Guanidinoacetat, Creatin, Creatinin
4. Anämie, autistisches Verhalten, Ataxie, Autoaggression, rezidiv. Infekte, Mikrocephalie, Minderwuchs, Muskelkrämpfe, Muskelschwund, Nierensteine, Trinkschwäche, Wachstumsstörung, Azidose (-BE), Gangschwierigkeiten	• Purine & Pyrimidine (U)
5. Dismorphie, Skelettdysplasie, Extremitätenanomalie (z. B. Syndaktylie 2./3.), intersexuelles Genitale, psychomot. Retardierung	• Cholesterol und Präkursoren (S / P)
6. Azidose, Coma, Encephalopathie, V. a. Energiestoffwechselstörung, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Krampfereignisse, Neutropenie, nephrologische Auffälligkeiten	• Aminosäuren (S / P / TB)
7. Musk. Hypotonie, Gangschwierigkeiten, ophthalmologische Auffälligkeiten, sensorische Störungen, Cholestase, Dismorphie, Encephalopathie, mentale Entwicklungsverzögerung, Hepatomegalie, (progrediente) neurologische Symptomatik, Skelettanomalie, Trinkschwäche	• Überlankettige Fettsäuren VLCFA (S / P)
8. Anämie, marfanoider Habitus, Epilepsie, progrediente Myopie, progrediente psychomotorische Retardierung, neurologische oder psychiatrische Symptome, (unkl.) Thrombosen / Thromboembolien	• Homocystein (TB / S / P)
9. V. a. pyridoxinabhängige Krampfanfälle	• 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.

