



Analysenverzeichnis des Kinderendokrino-logischen Labors

Inhaltsverzeichnis

Hormonanalysen	2
Referenzwerte zu den Hormonanalysen	21
Endokrino-logische Funktionstests	35
Molekulargenetik	45

Achtung:

Die Analysen sind alphabetisch sortiert.

Hormonanalysen

0

- 11-Desoxycortisol in Plasma/Serum siehe Nebennierenprofil
- 11-Desoxycortisol im Speichel siehe Speichelsteroide
- 17-Hydroxyprogesteron (17OHP) in Plasma/Serum siehe Nebennierenprofil
- 17-Hydroxyprogesteron (17OHP) in Speichel: siehe Speichelsteroide
- 21-Desoxycortisol im Plasma/Serum siehe Nebennierenprofil

Analyt:	17-Hydroxypregnenolon (17OHPreg)
Messgrößen:	17-Hydroxypregnenolon (17OHPreg) Einheit: nmol/L
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Serum oder Lithium-Heparin-Plasma Probenvolumen: Mindestens: 500 µL (absolutes Minimum 150µl)
Dauer der Analyse:	21 Tage
Methode:	LC-MS/MS Chromsystems- Kit In-House-Methode
Kommentare:	
Indikation:	<ul style="list-style-type: none"> • Differentialdiagnostik der prämaternen Adrenarchie • Differentialdiagnostik der prämaternen Pubarchie • Differentialdiagnostik des Hirsutismus • Differentialdiagnostik der Hypertrichose • Differentialdiagnostik der Virilisierung • V.a Nebennierenrindentumor • Differentialdiagnostik des Cushingsyndroms • Differentialdiagnostik des PCOS • Differentialdiagnostik seltener AGS Formen
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Hämolyse • Lipämie
Referenzwerte	Ab Seite 20 Kulle AE, Reinehr T, Simic-Schleicher G, Hornig NC & Holterhus P-M. Determination of 17OHPreg and DHEAS by LCMSMS: Impact of Age, Sex, Pubertal Stage and BMI on the Δ5-steroid-pathway. <i>The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism</i> 2016 jc.2016-2849. (doi:10.1210/jc.2016-2849)

A

Analyt:	Adrenocorticotropes Hormon
Messgrößen:	ACTH Einheit: pg/mL
Prä-Analytik:	<p>Probenvolumen: 400 µL EDTA-Plasma Besonderheiten bei der Probengewinnung: Proben nicht wiederholt auftauen und einfrieren. Muss in EDTA-Plasma durchgeführt werden, kein Serum oder heparinisieretes Plasma verwenden. Idealerweise ist das bei der Venenpunktion verwendete EDTA-Plasma Röhrchen vorgekühlt auf 4–6 C. Zur Gewinnung von EDTA-Plasma-wird durch Venenpunktion erhaltenes Blut in eine Sarstedt-S Monovette 2,6ml K3EDTA überführt (Art.Nr. 80010506). Die Probe muss nun so schnell wie möglich in einer Kühlzentrifuge (4-6 C) zur Trennung von Plasma und Blutzellen zentrifugiert werden. Sofort nach Abtrennung der Blutzellen muss das EDTA-Plasma bei -20 C oder kälter eingelagert werden. Die Wiederholung von Einfrier/-Auftauvorgängen vermeiden. Für eine aussagekräftige Beurteilung oder zum Vergleichszweck sollten Blutproben zur gleichen Tageszeit entnommen werden.</p>
Methode:	ELISA,
Messunsicherheit ISO 11352	
Dauer der Analyse:	ca. 21 Tage
Kommentare:	Mit Anmeldung auch kurzfristig möglich
Indikation:	<ul style="list-style-type: none"> • Primäre Nebennierenrindeninsuffizienz, z.B. Addison Erkrankung • Sekundäre Nebennierenrindeninsuffizienz • Cushing Syndrom / Morbus Cushing • Nelson Syndrom • Funktionsstörungen der Nebennierenrinde, z.B. mit Hyperandrogenämie
Einflussfaktoren:	Kein Serum oder heparinisieretes Plasma verwenden
Referenzwerte	Ab Seite 20

Analyt:	Aldosteronsynthesemangel
Messgrößen:	Aldosteron (Aldo) 11-Desoxycorticosteron (DOC) Corticosteron (B) Costisol (B) Einheit: nmol/L
Prä-Analytik:	<p>Untersuchungsmaterial: Serum oder Lithium-Heparin-Plasma Probenvolumen: Mindestens: 500 µL (absolutes Minimum 300µl)</p>

	Achtung: Für die Bestimmung von Aldosteron muss die abgeserte Probe gekühlt werden
Dauer der Analyse:	ca. 21 Tage
Methode:	LC-MS/MS Chromsystems- Kit
Kommentare:	Bitte abgeserte und gekühlte Proben senden
Indikation:	<ul style="list-style-type: none"> • Diagnostik und Differentialdiagnostik von Salzverlustsyndromen (z.B. Aldosteronsynthesemangel, Pseudohypaldosteronismus) • übergeordnete Defekte der Steroidbiosynthese durch SF1 Defekt oder StAR Defekt und andere) • Differentialdiagnostik der Störungen der Geschlechtsentwicklung zum Ausschluss einer adrenalen Beteiligung • Genannte Diagnostik als basales Steroidprofil oder im ACTH Stimulationstest
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Hämolyse • Lipämie • Achtung: Für die Bestimmung des Aldosterons muss die abgeserte Probe gekühlt werden
Referenzwerte	<p>Ab Seite 20, Aldosteron intern, DOC, B und Cortisol: Kulle AE, Welzel M, Holterhus P-M & Riepe FG. Implementation of a liquid chromatography tandem mass spectrometry assay for eight adrenal C-21 steroids and pediatric reference data. Hormone research in paediatrics 2013 79 22–31. (doi:10.1159/000346406)</p>

- **Aldosteron siehe Aldosteronsynthesemangel**
- **Androstendion siehe Nebennierenprofil**

Analyt:	AMH
Messgrößen:	AMH Einheit: ng/ml
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Serum oder Lithium-Heparin-Plasma Probenvolumen: Mindestens: 60 µL
Dauer der Analyse:	ca. 4 Wochen
Methode:	ELISA, Beckman-Coulter
Messunsicherheit nach ISO 11532	
Kommentare:	

Indikation:	AMH ist wichtig in der Differentialdiagnostik der Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD, auch / früher Intersexualität). Solche Formen von Störungen der Geschlechtsentwicklung, die mit einem hohen Grad der testikulären Differenzierung einhergehen (z.B. Steroidbiosynthesedefekte, 5 alpha Reduktasemangel, Androgenresistenz) weisen typischerweise hohe (normal männliche) Serumspiegel auf. Bei monogenen oder chromosomalen Formen der Gonadendysgenese ist die AMH Konzentration vermindert. Beim Mädchen ist AMH ein wichtiger Parameter der ovariellen Reserve und spielt daher z.B. bei Fragen der künftigen Fertilität eine Rolle. Ebenso dient AMH zur Differentialdiagnostik des Polyzystischen Ovarsyndroms (erhöhte AMH Werte).
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Hämolyse • Lipämie
Referenzwerte	Beckmann Coulter

B

C

- Corticosteron in Plasma/Serum siehe Nebennierenprofil
- Cortisol in Serum/Plasma siehe Nebennierenprofil
- Cortisol in Speichel siehe Speichelsteroide
- Cortison siehe Nebennierenprofil/Im Speichel siehe Speichelsteroide

Analyt:	Cortisol im Urin
Messgrößen:	Cortisol (F) Einheit: nmol/L
Prä-Analytik:	Probenmaterial: 0,5 ml eines 24h-Sammelurins Urin über 24 h bzw. über Nacht ohne Konservierungsstoffe sammeln. Während der Sammelperiode bei 2-8°C lagern. Das Gesamtvolumen protokollieren. Lagerung: 7 Tage bei 2-8°C oder 1 Monat bei -20°C.
Dauer der Analyse:	21 Tage
Methode:	LC-MS/MS In-House-Methode
Kommentare:	
Indikation:	<ul style="list-style-type: none"> • Morbus Addison • Cushing Syndrom • Hypophysenunterfunktion (sekundäre Nebennierenrindeninsuffizienz)

	<ul style="list-style-type: none"> • Hypophysenüberfunktion (Morbus Cushing) • Nebennierenrindenadenome, Nebennierenrindenzinome • Formen des Adrenogenitalen Syndroms
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • wiederholtes Einfrieren und Auftauen vermeiden! • Pathologische Cortisol-Konzentrationen wurden bei Patienten mit akuten Infektionen, starken Schmerzen, Diabetes mellitus, Funktionsstörungen des Herzens, bei Schwangeren und unter Östrogentherapie beobachtet.
Referenzwerte	Ab Seite 20, intern

D

Analyt:	DHEA
Messgrößen:	Dehydroepiandrosteron (DHEA) Einheit: nmol/L
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Serum oder Li-Heparin-Plasma Probenvolumen: Mindestens: 500 µL (absolutes Minimum 150µl)
Dauer der Analyse:	21 Tage
Methode:	LC-MS/MS Chromsystems- Kit
Kommentare:	
Indikation:	DHEA ist ein zentrales Vorläufersteroid, ein sog. Delta-5-Steroid, welches für die humane Androgen-Biosynthese essenziell ist. Es entsteht über die 17,20-Lyase-Aktivität der 17-alpha-Hydroxylase aus dem 17-Hydroxypregnenolon. Es wird durch die 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase Typ 2 umgewandelt in Androstendion, welches wiederum ein entscheidendes Vorläufermolekül für Testosteron ist. Insofern spielt DHEA differenzialdiagnostisch eine Rolle zur hormonellen Diagnostik der Störungen der Geschlechtsentwicklung (Disorders of Sex Development, DSD), z. B. beim 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase Typ 2-Mangel. Weiterhin dient die Bestimmung der Differenzialdiagnostik der Hyperandrogenämie.
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Hämolyse • Lipämie

Referenzwerte	Ab Seite 20, Flück, Christa E. "Assessing the function of the human adrenal cortex." <i>Diagnostics of endocrine function in children and adolescents</i> . Karger Publishers, 2011. 350-378.
----------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

- Desoxycorticosteron in Plasma/Serum siehe Nebennierenprofil
- Desoxycorticosteron in Speichel siehe Nebennierenprofil
- Dihydrotestosteron (DHT) in Plasma/Serum siehe Nebennierenprofil

Analyt:	Diabetes mellitus Antikörper
Messgrößen:	<ul style="list-style-type: none"> • (GAD-AK) Glu-Decarboxylase • (IA2-AK) Tyrosinphosphatase • (IAA) Insulin AK • (ICA) Pankreas-Inselzell • (ZnT8) Zinktransporter 8 AK
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Serum Probenvolumen: 120 µL Stabilität: 14d (2-8°C)
Dauer der Analyse:	7 Tage
Methode / Einflussfaktoren:	Siehe Institut für Klinische Chemie UKSH https://www.uksh.de/klinische-chemie

E

Analyt:	Estrogene, Östrogene
Messgrößen:	<ul style="list-style-type: none"> • (E2): Östradiol
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Heparin Plasma/ Serum Probenvolumen: 400 µL Stabilität: 24h (20-25°C), 2d (2-8°C)
Dauer der Analyse:	7 Tage
Methode / Einflussfaktoren:	Siehe Institut für Klinische Chemie UKSH https://www.uksh.de/klinische-chemie

Analyt:	Estrogene, Östrogene
----------------	-----------------------------

Messgrößen:	(E2): Östradiol (Diese Analyse wird z.Z. nicht mit der LCMS/MS Methode bestimmt.) Estradiol, (E1): Östron (Diese Analyse wird z.Z. nicht bestimmt.) Estron, (E3): Östriol, Estriol (Diese Analyse wird z.Z. nicht bestimmt.) Einheit: pmol/L
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Li-HeparinPlasma oder Serum Probenvolumen:Mindestprobeneinsatz: 500 µL (absolutes Minimum 150µl)
Dauer der Analyse:	21 Tage
Methode:	LC-MS/MS Chromsystems- Kit
Kommentare:	bitte Pubertätsstadium und Bruststadium angeben
Indikation:	<ul style="list-style-type: none"> • Pubertätsstörung bei Mädchen • Kontrolle der Substitutionstherapie bei Mädchen mit µLlrich-Turner-Syndrom • Pubertas tarda • Pubertas präcox • Hypogonadismus • Gynäkomastie • Ovarielle und testikuläre Tumoren • Gynäkologische und andrologische Funktionsstörungen. • Funktionsüberprüfung der Hypothalamus-Hypophysen-Gonaden Achse • HMG - Test
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Hämolyse • Lipämie • nicht wiederholt auftauen und einfrieren
Referenzwerte	Ab Seite 20 Estron, Estriol intern Estradiol: Kulle et al

F

Analyt:	(fT3)
Messgrößen:	<ul style="list-style-type: none"> • freies Triiodthyronin
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Li-Heparin Plasma/ Serum Probenvolumen: 400 µL Stabilität: 5d (20-25°C), 7d (2-8°C)

Dauer der Analyse:	7 Tage
Methode / Einflussfaktoren:	Siehe Institut für Klinische Chemie UKSH https://www.uksh.de/klinische-chemie

Analyt:	(fT4)
Messgrößen:	<ul style="list-style-type: none"> • freies Thyroxin
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Li-Heparin Plasma/ Serum Probenvolumen: 400 µL Stabilität: 5d (20-25°C), 7d (2-8°C)
Dauer der Analyse:	7 Tage
Methode / Einflussfaktoren:	Siehe Institut für Klinische Chemie UKSH https://www.uksh.de/klinische-chemie

Analyt:	(FSH)
Messgrößen:	<ul style="list-style-type: none"> • Follikelstimulierendes Hormon
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Heparin Plasma/ Serum Probenvolumen: 400 µL Stabilität: 5d (20-25°C), 14d (2-8°C)
Dauer der Analyse:	7 Tage
Methode / Einflussfaktoren:	Siehe Institut für Klinische Chemie UKSH https://www.uksh.de/klinische-chemie

G
H
I

Analyt:	IGF I
Messgrößen:	Insulin-like Growth Factor-I (IGF-I) Einheit: ng/mL
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Serum oder Li-Heparin/EDTA-Plasma. Probenvolumen: Mindestprobeneinsatz: 25 µL
Dauer der Analyse:	21Tage
Methode:	ELISA
Messunsicherheit nach ISO 11532	
Kommentare:	

Indikation:	<ul style="list-style-type: none"> • Wachstumsstörungen • Kleinwuchs • Verdacht auf hypophysären Wachstumshormonmangel • Verdacht auf hypothalamischen Wachstumshormonmangel • Verdacht auf qualitativen Wachstumshormonmangel • Verdacht auf Panhypopituitarismus • IGF1-Generationstest • Verlaufskontrolle der Therapie mit rekombinantem Wachstumshormon
Einflussfaktoren:	<p>Erniedrigte Werte sind zu erwarten bei:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Fasten • Chronische Malnutrition • Malabsorption und Kachexie • Eingeschränkter Leberfunktion • Hypothyreose • Unbehandeltem Diabetes mellitus • Systemisch-entzündlichen Erkrankungen • Maligne Erkrankungen • Polytrauma • Citrat-Plasma Proben ergeben erniedrigte IGF-I Werte <p>Erhöhte Werte finden sich bei:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Pubertas praecox • Adipositas
Referenzwerte:	Ab Seite 20, Mediagnost

Analyt:	IGF BP 3
Messgrößen:	Insulin-Like Growth Factor BP-3 (IGFBP-3) Einheit: ng/mL
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Serum oder Li-Heparin-Plasma Probenvolumen: Mindestprobeneinsatz: 25 µL
Dauer der Analyse:	21 Tage
Methode:	ELISA
Messunsicherheit nach ISO 11532	
Kommentare:	

Indikation:	<ul style="list-style-type: none"> • Wachstumsstörungen • Kleinwuchs • Verdacht auf hypophysären Wachstumshormonmangel • Verdacht auf hypothalamischen Wachstumshormonmangel • Verdacht auf qualitativen Wachstumshormonmangel • Verdacht auf Panhypopituitarismus • IGF1-Generationstest • Verlaufskontrolle der Therapie mit rekombinantem Wachstumshormon
Einflussfaktoren:	<p>Erniedrigte Werte sind zu erwarten bei:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Fasten • Chronische Malnutrition • Malabsorption und Kachexie • Eingeschränkter Leberfunktion • Hypothyreose • Diabetes mellitus • Chronisch-entzündlichen Erkrankungen • Maligne Erkrankungen • Polytrauma <p>Hohe Werte lassen sich finden bei:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Eingeschränkter Nierenfunktion • Vorzeitiger Pubertät
Referenzwerte:	Ab Seite 20, Mediagnost

Analyt:	InhibinB Gen II
Messgrößen:	InhibinB Gen II Einheit: pg/ml
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Serum oder Lithium-Heparin-Plasma 48 Stunden bei 4-8°C stabil ansonsten bei -20°C lagern. Probenvolumen: Mindestens: 60 µL
Dauer der Analyse:	21 Tage
Methode:	ELISA, Beckmann-Coulter
Messunsicherheit nach ISO 11532	

Kommentare:	
Indikation:	<p>Inhibin B ist ein wichtiger Marker der Gondenfunktion und insbesondere der Leydigzellfunktion des Jungen.</p> <p>Die Bestimmung von Inhibin B hilft neben dynamischen Tests (HCG Test, Buserelin Test) bei der Differentialdiagnostik der Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD, früher / oder Intersexualität). Des Weiteren hilft Inhibin B bei Jungen mit Pubertas tarda zur Abschätzung des funktionellen Ausmaßes eines möglichen Gonadenschadens und zur Beantwortung der Frage, ob ein hypogonadotroper Hypogonadismus vorliegt, oder ob eine konstitutionelle Verzögerung von Wachstum und (Pubertäts-) Entwicklung vorliegt (sog. KEV). Beim Mädchen trägt Inhibin B zur Abschätzung der ovariellen Reserve bei (u.a. bei Gonadeninsuffizienz)</p>
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Hämolyse • Lipämie
Referenzwerte	Ab Seite 20, Beckmann-Coulter

J

K

L

Analyt:	(LH)
Messgrößen:	<ul style="list-style-type: none"> • Lutropin
Prä-Analytik:	<p>Untersuchungsmaterial: Heparin Plasma/ Serum</p> <p>Probenvolumen: 400 µL</p> <p>Stabilität: 5d (20-25°C), 14d (2-8°C)</p>
Dauer der Analyse:	7 Tage
Methode / Einflussfaktoren:	<p>Siehe Institut für Klinische Chemie UKSH</p> <p>https://www.uksh.de/klinische-chemie</p>

M

N

Analyt:	Nebenniere Standard		
Messgröße:	Progesteron (P)	11-Desoxycorticosteron (DOC)	
	Corticosteron (B)	17-Hydroxyprogesteron (17-OHP)	11-Desoxycortisol (11S)
	21-Desoxycortisol (21S)	Cortisol (F)	Cortison (E)
	Androstendion (Δ4)	Testosteron (Testo)	
	Einheit: nmol/L		
Prä-Analytik:	<p>Untersuchungsmaterial: Serum oder Plasma</p> <p>Probenvolumen: Mindestens: 500 µL (absolute Minimum 150µl)</p>		

Dauer der Analyse:	21 Tage
Methode:	LC-MS/MS Chromsystems- Kit
Indikation:	<ul style="list-style-type: none"> • Diagnostik und Differentialdiagnostik von Salzverlustsyndromen (z.B. Aldosteronsynthesemangel, Pseudohyopaldosteronismus) • Bestätigungsdiagnostik Adrenogenitalen Syndroms (AGS) bei 21-Hydroxylasemangel nach positivem AGS-Screening • Verlaufskontrolle des AGS bei 21-Hydroxylasemangel • Bestätigungsdiagnostik Adrenogenitalen Syndroms (AGS) bei 11β-Hydroxylasemangel nach positivem AGS-Screening • Diagnostik des AGS bei 11β-Hydroxylasemangel • Verlaufskontrolle des AGS bei 11β-Hydroxylasemangel • Diagnostik des 3βHydroxysteroiddehydrogenase Typ II Mangels • Diagnostik und Differentialdiagnostik diverser monogenetischer Steroidbiosynthesestörungen (z.B. P450SCC Defekt, POR, 17 alpha Hydroxylasemangel, 17/20 Lyasemangel, übergeordnete Defekte der Steroidbiosynthese durch SF1 Defekt oder StAR Defekt und andere) • Differentialdiagnostik der Störungen der Geschlechtsentwicklung zum Ausschluss einer adrenalen Beteiligung • Genannte Diagnostik als basales Steroidprofil oder im ACTH Stimulationstest • Verlaufskontrolle der Substitutionstherapie primärer Steroidbiosynthesestörungen • Differentialdiagnostik des Hirsutismus bzw. der Hyperandrogenämie (auch Cortisonreduktasedefekt) • Diagnostik und Differentialdiagnostik bei Nebennierenrindentumor • Verlaufskontrolle bei Nebennierenrindentumor • Diagnostik, Differentialdiagnostik und Verlaufskontrolle des Cushingsyndroms (Hypercortisolismus) • Diagnostik, Differentialdiagnostik und Verlaufskontrolle der erworbenen Nebennierenrindeninsuffizienz (primär und sekundär) • Diagnostik und Differentialdiagnostik der sekundären Nebennierenrindeninsuffizienz • Die Indikation für die LC-MS/MS Messung besteht aufgrund des geringen benötigten Volumens vor allem bei kindlichen Fragestellungen aus ethischen Gründen.
Einflussfaktor n:	<ul style="list-style-type: none"> • Hämolyse • Lipämie

Referenzwert	Ab Seite 20
e	<p>Kulle AE, Riepe FG, Melchior D, Hiort O & Holterhus PM. A novel ultrapressure liquid chromatography tandem mass spectrometry method for the simultaneous determination of androstenedione, testosterone, and dihydrotestosterone in pediatric blood samples: Age- and sex-specific reference data. <i>The Journal of clinical endocrinology and metabolism</i> 2010 95 2399–2409. (doi:10.1210/jc.2009-1670)</p> <p>Kulle AE, Welzel M, Holterhus P-M & Riepe FG. Implementation of a liquid chromatography tandem mass spectrometry assay for eight adrenal C-21 steroids and pediatric reference data. <i>Hormone research in paediatrics</i> 2013 79 22–31. (doi:10.1159/000346406)</p>

Analyt:	Nebenniere Hyperandrogenämie		
Messgrößen:	Progesteron (P)	11-Desoxycorticosteron (DOC)	Corticosteron (B)
	17-Hydroxyprogesteron (17OHP)	11-Desoxycortisol (11S)	21-Desoxycortisol (21S)
	Cortisol (F)	Cortison (E)	Testosterone (Testo)
	Androstendion ($\Delta 4$)	Dehydroepiandrosteron-Sulfat (DHEAS)	
	Einheit: nmol/L		
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Serum oder Li-Heparin-Plasma Probenvolumen: Mindestens: 500 μ L (absolutes Minimum 150 μ l)		
Dauer der Analyse:	21 Tage		
Methode:	LC-MS/MS Chromsystems- Kit		
Kommentare:			
Indikation:	<ul style="list-style-type: none"> • Bestätigungsdiagnostik Adrenogenitalen Syndroms (AGS) bei 21-Hydroxylasemangel nach positivem AGS-Screening • Diagnostik des AGS bei 21-Hydroxylasemangel (einschließlich late-onset AGS) • Verlaufskontrolle des AGS bei 21-Hydroxylasemangel • Bestätigungsdiagnostik Adrenogenitalen Syndroms (AGS) bei 11β-Hydroxylasemangel nach positivem AGS-Screening • Diagnostik des AGS bei 11β-Hydroxylasemangel (auch late-onset AGS) • Verlaufskontrolle des AGS bei 11β-Hydroxylasemangel • Diagnostik des 3βHydroxysteroiddehydrogenase Typ II Mangels • Diagnostik und Differentialdiagnostik diverser monogenetischer Steroidbiosynthesestörungen (z.B. P450SCC Defekt, POR, 17 alpha Hydroxylasemangel, 17/20 Lyasemangel, übergeordnete Defekte der Steroidbiosynthese durch SF1 Defekt oder StAR Defekt und andere) 		

- Differentialdiagnostik der Störungen der Geschlechtsentwicklung zum Ausschluss einer adrenalen Beteiligung
- Genannte Diagnostik als basales Steroidprofil oder im ACTH Stimulationstest
- Verlaufskontrolle der Substitutionstherapie primärer Steroidbiosynthesestörungen
- Differentialdiagnostik des Hirsutismus bzw. der Hyperandrogenämie (auch Cortisonreduktasedefekt)
- Diagnostik und Differentialdiagnostik von Salzverlustsyndromen (z.B. Aldosteronsynthesemangel, Pseudohypaldosteronismus)
- Diagnostik und Differentialdiagnostik bei Nebennierenrindentumor
- Verlaufskontrolle bei Nebennierenrindentumor
- Diagnostik, Differentialdiagnostik und Verlaufskontrolle des Cushingssyndroms (Hypercortisolismus)
- Diagnostik, Differentialdiagnostik und Verlaufskontrolle der erworbenen Nebennierenrindeninsuffizienz (primär und sekundär)
- Diagnostik und Differentialdiagnostik der sekundären Nebennierenrindeninsuffizienz
- Die Indikation für die LC-MS/MS Messung besteht aufgrund des geringen benötigten Volumens vor allem bei kindlichen Fragestellungen aus ethischen Gründen.

Einflussfaktoren:

- Hämolyse
- Lipämie

Referenzwerte:

Ab Seite 20

Kulle AE, Riepe FG, Melchior D, Hiort O & Holterhus PM. A novel ultrahigh pressure liquid chromatography tandem mass spectrometry method for the simultaneous determination of androstenedione, testosterone, and dihydrotestosterone in pediatric blood samples: Age- and sex-specific reference data. *The Journal of clinical endocrinology and metabolism* 2010 95 2399–2409. (doi:10.1210/jc.2009-1670)

Kulle AE, Welzel M, Holterhus P-M & Riepe FG. Implementation of a liquid chromatography tandem mass spectrometry assay for eight adrenal C-21 steroids and pediatric reference data. *Hormone research in paediatrics* 2013 79 22–31. (doi:10.1159/000346406)

Kulle AE, Reinehr T, Simic-Schleicher G, Hornig NC & Holterhus P-M. Determination of 17OHPreg and DHEAS by LCMSMS: Impact of Age, Sex, Pubertal Stage and BMI on the $\Delta 5$ -steroid-pathway. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism* 2016 jc.2016-2849. (doi:10.1210/jc.2016-2849)

O
Östrogene siehe Estrogene
P

Analyt:	Prolaktin (PRL)
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Heparin Plasma/Serum Probenvolumen: 400 µL Stabilität: 5d (20-25°C), 14d (2-8°C)
Dauer der Analyse:	7 Tage
Methode / Einflussfaktoren:	Siehe Institut für Klinische Chemie UKSH https://www.uksh.de/klinische-chemie/Analysenverzeichnis.html

Analyt:	Pregnenolon
Messgrößen:	<ul style="list-style-type: none"> • Pregnenolon Einheit: nmol/L
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Li-Heparin Plasma/Serum Probenvolumen: 500 µL (absolutes Minimum 300µl)
Dauer der Analyse:	21 Tage
Methode / Einflussfaktoren:	LC-MS/MS In-House Methode
Kommentare:	
Indikation:	•
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Hämolyse • Lipämie
Referenzwerte:	Ab Seite 20, intern und für Erwachsene J Tsatsaronis G Mangelis A Williams TA Reincke M Reference intervals for plasma concentrations of adrenal steroids measured by LC-MS/MS: impact of gender, age, oral contraceptives, body mass index and blood pressure status. <i>Clinica Chimica Acta: International Journal of Clinical Chemistry</i> , 2017, 470. Jg., S. 115-124.

Analyt:	Parathormon (PTH)
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: EDTA-Plasma bei RT 6 Stunden stabil. 30 Minuten zentrifugieren. Probenvolumen: 400 µL Stabilität: Serum: 8h (20-25°C), 2d (2-8 °C) Plasma: 2d (20-25°C), 3d (2-8°C)
Dauer der Analyse:	7 Tage

Methode / Einflussfaktoren:	Siehe Institut für Klinische Chemie UKSH https://www.uksh.de/klinische-chemie
------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Progesteron siehe Nebennierenprofil/Im Speichel: siehe Speichelsteroide

Q
R

Analyt:	Renin
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: EDTA-Plasma spätestens 4 Stunden nach der Blutabnahme abzentrifugieren und einfrieren. Probenvolumen: 400 µL Lagerung und Versand bei -20°C Stabilität: 4h (20-25°C), 1y (-20°C), Lagerung bei 2-8°C unbedingt vermeiden, bei längerer Lagerung vor zeitnah einfrieren!
Dauer der Analyse:	7 Tage
Methode / Einflussfaktoren:	Siehe Institut für Klinische Chemie UKSH https://www.uksh.de/klinische-chemie

S

Analyt:	Sexualhormon-bindendes Globulin (SHBG)
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Heparin Plasma/ Serum Probenvolumen: 400 µL Stabilität: 5d (20-25°C), 7d (2-8°C)
Dauer der Analyse:	7 Tage
Methode / Einflussfaktoren:	Siehe Institut für Klinische Chemie UKSH https://www.uksh.de/klinische-chemie

Analyt:	Speichel Steroide	
Messgrößen:	Androstendion ($\Delta 4$)	11-Desoxycorticosteron (DOC)
	17-Hydroxyprogesteron (17OHP)	11-Desoxycortisol (11S)
	Cortisol (F)	
	Einheit: nmol/L	
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Speichel Probenvolumen: Mindestens: 500 µL (absolutes Minimum 150µl)	

Dauer der Analyse:	21 Tage
Methode:	LC-MS/MS In-House Methode auf Basis des Chromsystems Kit
Kommentare:	Es kann auch Progesteron, Testosteron und Cortison angefordert werden.
Indikation:	<ul style="list-style-type: none"> • Verlaufskontrolle des AGS bei 21-Hydroxylasemangel • Verlaufskontrolle des AGS bei 11β-Hydroxylasemangel • Tagesprofil bei V.a. Cushingsyndrom • Tagesprofil bei V.a. Nebennierenrindeninsuffizienz.
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Schimmel in den Speichelproben • Falsche Sammelgefäße • Medikamente, die den Speichelfluss beeinflussen • Kaffee • Speisereste • Blut
Referenzwerte:	Für Cortisol ab Seite 20.

T

Testosteron siehe Nebennierenprofil

Analyt:	(TG-AK)
Messgrößen:	<ul style="list-style-type: none"> • Anti- Thyreoglobulin
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Serum Probenvolumen: 400 μ L Stabilität: 3d (2-8°C)
Dauer der Analyse:	7 Tage
Methode / Einflussfaktoren:	Siehe Institut für Klinische Chemie UKSH https://www.uksh.de/klinische-chemie

Analyt:	(TPO-AK)
Messgrößen:	<ul style="list-style-type: none"> • Anti-Thyreoperoxidase
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Serum Probenvolumen: 400 μ L Stabilität: 8d (20-25°C), 8d (2-8°C)
Dauer der Analyse:	7 Tage
Methode / Einflussfaktoren:	Siehe Institut für Klinische Chemie UKSH https://www.uksh.de/klinische-chemie

Analyt:	(TR-AK)
Messgrößen:	<ul style="list-style-type: none"> • Anti-TSH-Rezeptor
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Serum Probenvolumen: 400 µL Stabilität: 7h (20-25°C), 6d (2-8°C)
Dauer der Analyse:	7 Tage
Methode / Einflussfaktoren:	Siehe Institut für Klinische Chemie UKSH https://www.uksh.de/klinische-chemie

Analyt:	(TSH)
Messgrößen:	<ul style="list-style-type: none"> • Thyreotropin
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Li-Heparin Plasma/ Serum Probenvolumen: 400 µL Stabilität: 8d (20-25°C), 14d (2-8°C)
Dauer der Analyse:	7 Tage
Methode / Einflussfaktoren:	Siehe Institut für Klinische Chemie UKSH https://www.uksh.de/klinische-chemie

U
V
W

Analyt:	Wachstumshormon (GH)
Messgrößen:	Humanes Wachstumshormon <ul style="list-style-type: none"> • hGH (human growth Hormone) • GH (Growth Hormone) • STH (somatotropes Hormon) Einheit: ng/ml Umrechnung: 1µIU der Standardzubereitung hGH ELISA = 0,33ng
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Serum oder Li-Heparin-Plasma Probenvolumen: Mindestprobeneinsatz: 60 µL
Dauer der Analyse:	21 Tage
Methode:	ELISA

Kommentare:

- Indikation:**
- Kleinwuchs (Minderwuchs), verminderte Wachstumsgeschwindigkeit
 - konstitutionelle Verzögerung von Wachstum und Pubertät
 - Ulrich-Turner Syndrom
 - Skelett und Knorpeldysplasien
 - Hypopituitarismus
 - Hypophysentumor
 - Hochwuchs (drohender Riesenwuchs, Gigantismus)
 - Akromegalie
 - sekundäre – tertiäre NNR-Insuffizienz

- Einflussfaktoren:**
- Stark hämolysierte oder stark lipämische Proben
 - Stark ikterische Proben.
 - Proben die Fibrin enthalten

X
Y
Z

Referenzwerte zu den Hormonanalysen

0

Referenzwerte in Plasma/Serum für 11-Desoxycortisol 11S nmol/L				
Alter	weiblich		männlich	
<14 Tage	Min	0,9	Min	0,5
	Max	6,9	Max	11,1
14Tage-3Monate	Min	0,3	Min	0,3
	Max	5,1	Max	3,3
3-12 Monate	Min	0,2	Min	0,3
	Max	6	Max	3,1
1-7 Jahre	Min	0,3	Min	0,3
	Max	2,8	Max	3,9
7.01-13 Jahre	Min	0,2	Min	0,3
	Max	3,6	Max	2,5
13.01-16 Jahre	Min	0,3	Min	0,3
	Max	2,6	Max	2,8
>16Jahre	Min	0,3	Min	0,3
	Max	3	Max	3,1

Kulle AE, Welzel M, Holterhus P-M & Riepe FG. Implementation of a liquid chromatography tandem mass spectrometry assay for eight adrenal C-21 steroids and pediatric reference data. *Hormone research in paediatrics* 2013 79 22–31. (doi:10.1159/000346406)

Referenzwerte in Serum/Plasma					
17-Hydroxypregnenolon (17OHPreg)					
17OHPreg nmol/L	Alter [Jahre]	männlich		weiblich	
		Min	Max	Min	Max
	0-1Y	0,28	20,52	0,55	47,49
	1-3Y	0,04	2,15	0,50	3,88
	3-6Y	0,01	3,27	0,46	4,79
	6-9Y	0,23	8,36	0,30	7,68
	9-11Y	0,09	7,96	0,32	7,72
	11-13Y	0,22	3,34	0,30	8,11
	13-16Y	0,26	8,17	0,32	11,60
	>16Y	0,57	9,74	0,49	10,86

Kulle AE, Reinehr T, Simic-Schleicher G, Hornig NC & Holterhus P-M. Determination of 17OHPreg and DHEAS by LCMSMS: Impact of Age, Sex, Pubertal Stage and BMI on the $\Delta 5$ -steroid-pathway. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism* 2016 jc.2016-2849. (doi:10.1210/jc.2016-2849)

Referenzwerte in Plasma/Serum für 17-Hydroxyprogesteron (17OHP)				
17OHP nmol/L				
Alter	weiblich		männlich	
<14 Tage	Min	1,3	Min	0,2
	Max	8,45	Max	2,8
14 Tage - 3 Monate	Min	1	Min	0,3
	Max	3,9	Max	5,9
3-12 Monate	Min	0,2	Min	0,2
	Max	2,4	Max	6,5
1-7 Jahre	Min	0,2	Min	0,2
	Max	1,7	Max	1,75
>7-13 Jahre	Min	0,2	Min	0,2
	Max	2,6	Max	2,5
>13-16 Jahre	Min	0,2	Min	0,2
	Max	2,7	Max	3,5
>16 Jahre	Min	0,2	Min	0,25
	Max	2,6	Max	5,6

Kulle AE, Welzel M, Holterhus P-M & Riepe FG. Implementation of a liquid chromatography tandem mass spectrometry assay for eight adrenal C-21 steroids and pediatric reference data. Hormone research in paediatrics 2013 79 22–31. (doi:10.1159/000346406)

Referenzwerte in Speichel für 17-Hydroxyprogesteron (17OHP)				
17OHP nmol/L	AGS Zielbereich			
	Zeitraum Uhrzeit	unzureichend supprimiert	adequat supprimiert	zu stark supprimiert
	8-9 Uhr	5	1,6	<0,4
	12 Uhr	2,5	1,4	<0,4
	16 Uhr	2,6	1,3	<0,4
	21-22 Uhr	1	0,4	<0,4

Referenzwerte in Plasma/Serum für 21-Desoxycortisol 21S nmol/L				
Alter	weiblich		männlich	
	<14 Tage	Min	0,1	Min
Max		3	Max	1,5
14Tage-3Monate	Min	0,1	Min	0,1
	Max	2,4	Max	1,8
3-12 Monate	Min	0,1	Min	0,1
	Max	2,7	Max	1,25
1-7 Jahre	Min	0,1	Min	0,1
	Max	1,8	Max	1,45
>7-13 Jahre	Min	0,1	Min	0,1
	Max	1,5	Max	1,9
>13-16 Jahre	Min	0,1	Min	0,1
	Max	1,45	Max	1,45
>16Jahre	Min	0,1	Min	0,1
	Max	1	Max	1,45

Kulle AE, Welzel M, Holterhus P-M & Riepe FG. Implementation of a liquid chromatography tandem mass spectrometry assay for eight adrenal C-21 steroids and pediatric reference data. Hormone research in paediatrics 2013 79 22–31. (doi:10.1159/000346406)

A

Referenzwerte				
ACTH pg/mL				
Alter [Jahre]	männlich		weiblich	
	Min	Max	Min	Max
0-100 Jahre	10	60	10	60

Beipackzettel ACTH ELISA, DRG

Referenzwerte in Plasma/Serum für Aldosteron					
Hormon	Alter [Jahre]	männlich		weiblich	
		Min	Max	Min	Max
Aldosteron nmol/L	0-100 Jahre	0,8	2,3	0,8	2,3

intern

Referenzwerte für AMH				
AMH ng/mL				
Altersbereich [Jahre]	männlich		weiblich	
	Min	Max	Min	Max
0-16	0,08	159,8	0,08	8,9
17-100	0,08	14,8	0,08	12,6

Kitanleitung Beckmann Coulter

Referenzwerte in Plasma/Serum für Androstendion											
Androstendion nmol/L						Androstendion nmol/L					
Männlich			weiblich			Männlich			weiblich		
Alter	Min	Max	Alter	Min	Max	Tanner Stadium PH	Min	Max	Tanner Stadium PH	Min	Max
<1Woche	0,1	1,2	<1Woche	0,1	4,4	P1<6 Monate	0,1	1			
2 Wochen-2 Monate	0,38	3,3	2 Wochen-2 Monate	0,21	2,4	P1 6Monate-9Jahre	0,1	1,8	P1 <8Jahre	0,1	2,2
2-6 Monate	0,1	1,9	2-6 Monate	0,1	1,7	P>9 Jahre	0,1	1,6	P>8 Jahre	0,1	2,7
0,5-1 Jahre	0,1	0,3	0,5-1 Jahre	0,1	1,5	P2	0,1	2,5	P2	0,3	3,4
1-3 Jahre	0,1	0,8	1-3 Jahre	0,1	1,9	P3	0,6	3,3	P3	0,5	3,4
4 -6 Jahre	0,1	1,5	4 -6Jahre	0,1	1,5	P4	0,1	4,1	P4	0,9	4,4
7-9 Jahre	0,1	1,8	7-9 Jahre	0,21	2	P5	0,8	6,7	P5	0,1	5,2
10-12 Jahre	0,1	2,5	10-12 Jahre	0,1	3,6						
13-15 Jahre	0,1	6,7	13-15 Jahre	0,1	5						
>16 Jahre	0,8	5,7	>16 Jahre	0,1	5,5						

Kulle AE, Riepe FG, Melchior D, Hiort O & Holterhus PM. A novel ultrahigh pressure liquid chromatography tandem mass spectrometry method for the simultaneous determination of androstenedione, testosterone, and dihydrotestosterone in pediatric blood samples: Age- and sex-specific reference data. *The Journal of clinical endocrinology and metabolism* 2010 95 2399–2409. (doi:10.1210/jc.2009-1670)

B

C

Referenzwerte in Plasma/Serum für Corticosteron B nmol/L				
Alter	weiblich		männlich	
<14 Tage	Min	1	Min	0,2
	Max	24	Max	13,6
14Tage-3Monate	Min	0,2	Min	0,2
	Max	21	Max	7,7
3-12 Monate	Min	0,4	Min	0,2
	Max	15,5	Max	13
1-7 Jahre	Min	0,2	Min	0,2
	Max	8,5	Max	12,3
>7-13 Jahre	Min	0,2	Min	0,2
	Max	12,1	Max	10
>13-16 Jahre	Min	0,2	Min	0,3
	Max	10	Max	9
>16Jahre	Min	0,2	Min	0,2
	Max	20,3	Max	47

Kulle AE, Welzel M, Holterhus P-M & Riepe FG. Implementation of a liquid chromatography tandem mass spectrometry assay for eight adrenal C-21 steroids and pediatric reference data. Hormone research in paediatrics 2013 79 22–31. (doi:10.1159/000346406)

Referenzwerte in Plasma/Serum für Cortisol F nmol/L				
Alter	weiblich		männlich	
<14 Tage	Min	15	Min	9
	Max	311	Max	330
14Tage-3Monate	Min	63	Min	6
	Max	380	Max	269
3-12 Monate	Min	43	Min	51
	Max	350	Max	342
1-7 Jahre	Min	22	Min	50
	Max	435	Max	612
>7-13 Jahre	Min	51	Min	65
	Max	437	Max	410
>13-16 Jahre	Min	50	Min	71

	Max	547	Max	403
>16Jahre	Min	139	Min	101
	Max	811	Max	714

Kulle AE, Welzel M, Holterhus P-M & Riepe FG. Implementation of a liquid chromatography tandem mass spectrometry assay for eight adrenal C-21 steroids and pediatric reference data. Hormone research in paediatrics 2013 79 22–31. (doi:10.1159/000346406)

Referenzwerte in Speichel für Cortisol				
	Zeitraum	Min	Max	
	Uhrzeit			
	6-9Uhr	0,69	29,7	
	11 Uhr	0,11	18	
	15 Uhr	0,11	14,2	
	20 Uhr	0,11	12,9	

intern

Referenzwerte Cortisol im Urin	
Alter	Cortisol im Urin
1-10J	2-27µg/24H
11-20J	5-55µg/24h
>20J	20-90µg/24h

intern

Referenzwerte in Plasma/Serum für Cortison E nmol/L				
Alter	weiblich		männlich	
<14 Tage	Min	17	Min	11
	Max	138	Max	39
14Tage-3Monate	Min	36	Min	25
	Max	164	Max	123
3-12 Monate	Min	17	Min	32
	Max	90	Max	94
1-7 Jahre	Min	5	Min	10
	Max	94	Max	82
>7-13 Jahre	Min	11	Min	18
	Max	90	Max	86
>13-16 Jahre	Min	12	Min	22
	Max	92	Max	94

>16Jahre	Min	8	Min	27
	Max	90	Max	102

Kulle AE, Welzel M, Holterhus P-M & Riepe FG. Implementation of a liquid chromatography tandem mass spectrometry assay for eight adrenal C-21 steroids and pediatric reference data. Hormone research in paediatrics 2013 79 22–31. (doi:10.1159/000346406)

D

Referenzwerte in Plasma/Serum für DHEA nmol/L				
Alter	männlich		weiblich	
	Min	Max	Min	Max
< 7Tage	1,7	16,5	3,5	16,5
1-2 Monate	1,6	11,2	1,2	4,4
4-9 Monate	0,5	5,7	1,5	7,3
9-12 Monate	0,1	2,9	0,1	2,9
1-5 Jahre	0,57	1,17	0,57	1,17
6-8 Jahre	2,1	4,7	2,1	4,7
Tanner 1	5,5	9	3,6	8,4
Tanner 2	7,5	13,8	9,3	13,5
Tanner 3	10,5	17,4	9,2	20,4
Tanner 4	9,6	16,5	12,9	21,1
Tanner 5	14,9	22,7	12,6	31,3

Flück, Christa E. "Assessing the function of the human adrenal cortex." *Diagnostics of endocrine function in children and adolescents*. Karger Publishers, 2011. 350-378.

Referenzwerte in Plasma/Serum für DHEAS					
DHEAS nmol/L	Alter [Jahre]	weiblich		männlich	
		Min	Max	Min	Max
	0-1Y	29	2542	42	1929
	1-3Y	6	150	5	287
	3-6Y	8	287	14	289
	6-9Y	15	1110	133	1985
	9-11Y	323	2035	69	2984
	11-13Y	617	3220	637	3561
	13-16Y	356	4485	412	4482
	>16Y	366	5774	1365	7545
	Tanner Stadium PH	weiblich		männlich	
		Min	Max	Min	Max
	1	13	1990	16	2488
	2	630	2690	475	3649

	3	1220	3485	1650	5948
	4	1770	4510	2340	5256
	5	440	5390	2550	7760

Kulle AE, Reinehr T, Simic-Schleicher G, Hornig NC & Holterhus P-M. Determination of 17OHPreg and DHEAS by LCMSMS: Impact of Age, Sex, Pubertal Stage and BMI on the Δ 5-steroid-pathway. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism* 2016 jc.2016-2849. (doi:10.1210/jc.2016-2849)

Referenzwerte in Plasma/Serum für Desoxycorticosteron DOC nmol/L				
Alter	weiblich		männlich	
<14 Tage	Min	0,2	Min	0,2
	Max	1	Max	1,3
14Tage-3Monate	Min	0,2	Min	0,2
	Max	1,4	Max	1,6
3-12 Monate	Min	0,2	Min	0,2
	Max	1,4	Max	1
1-7 Jahre	Min	0,2	Min	0,2
	Max	1,7	Max	1
>7-13 Jahre	Min	0,2	Min	0,2
	Max	1,5	Max	1,8
>13-16 Jahre	Min	0,2	Min	0,2
	Max	1	Max	1,8
>16Jahre	Min	0,2	Min	0,2
	Max	1,6	Max	2,3

Kulle AE, Welzel M, Holterhus P-M & Riepe FG. Implementation of a liquid chromatography tandem mass spectrometry assay for eight adrenal C-21 steroids and pediatric reference data. *Hormone research in paediatrics* 2013 79 22–31. (doi:10.1159/000346406)

DHT

		Jungen		Mädchen	
		Min	Max		
Alter		DHT nmol/L	DHT nmol/L	DHT nmol/L	DHT nmol/L
<1Woche		0,10	0,70	0,10	0,10
2 Wochen-2 Monate		0,10	2,60	0,10	0,10
2-6 Monate		0,10	0,80	0,10	0,10
0,5-1 Jahre		0,10	0,40	0,10	0,10
1-3 Jahr		0,10	1,30	0,10	0,40
4 -6Jahre		0,10	0,80	0,10	0,40
7-9 Jahre		0,10	0,60	0,10	0,50
10-12 Jahre		0,10	1,90	0,10	0,80
13-15 Jahre		0,10	3,20	0,10	1,00
>16 Jahre		0,10	1,90	0,10	1,00
		Min	Max		
Tanner Stage PH		DHT nmol/L	DHT nmol/L	Tanner Stage PH	DHT nmol/L
P1<6 Monate		0,10	3,00		
P1 6Monate- 9Jahre		0,10	1,30	P1 <8Jahre	0,10
P>9 Jahre		0,10	1,00	P>8 Jahre	0,10
P2		0,10	1,80	P2	0,10
P3		0,10	1,90	P3	0,10
P4		0,10	1,80	P4	0,10
P5		0,20	3,20	P5	0,10

Kulle AE, Riepe FG, Melchior D, Hiort O & Holterhus PM. A novel ultrahigh pressure liquid chromatography tandem mass spectrometry method for the simultaneous determination of androstenedione, testosterone, and dihydrotestosterone in pediatric blood samples: Age- and sex-specific reference data. *The Journal of clinical endocrinology and metabolism* 2010 95 2399–2409. (doi:10.1210/jc.2009-1670)

E

Estradiol, Östradiol in Plasma/Serum, altersabhängig						
		weiblich			männlich	
Alter	n	Min. (2,5th), nmol/L	Max. (97,5th), nmol/L	n	Min. (2,5th), nmol/L	Max. (97,5th), nmol/L
0-1	72	< 11	192.6	52	< 11	252.1

1-2	17	< 11	82.6	12	< 11	113.6
2-3	20	< 11	52.2	7	< 11	61.5
3-4	21	< 11	47.7	6	< 11	43.8
4-5	25	< 11	45.5	13	< 11	38.7
5-6	45	< 11	41.9	11	< 11	37.9
6-7	41	< 11	47.1	16	< 11	38.0
7-8	89	< 11	70.4	16	< 11	39.6
8-9	153	< 11	109.4	25	< 11	48.6
9-10	138	< 11	153.2	37	< 11	72.3
10-11	106	< 11	191.7	35	< 11	110.4
11-12	99	< 11	242.1	34	< 11	147.1
12-13	67	< 11	317.6	48	< 11	176.4
13-14	79	11.1	463.9	74	< 11	202.5
14-15	61	20.9	631.8	54	< 11	223.4
15-16	56	29.3	638.6	44	< 11	235.9
16-17	60	33.5	556.8	30	< 11	246.8
17-18	32	37.1	498.9	29	< 11	259.6
insgesamt	1181			543		

n: Anzahl der Individuen

Estradiol, Östradiol in Plasma/Serum , Bruststadienabhängig						
Bruststadium	N ²	Perzentile				
		50 th	75 th	90 th	95 th	97.5 th
<1 Jahre	67	33.9	68.4	102.3	125.9	184.1
B1 1-8 Jahre	152	11.1	27.4	48.9	69.6	96.9
B1 >8	132	26.8	56.0	84.7	137.2	193.3
B2	177	37.9	72.7	121.2	152.4	173.8
B3	178	61.2	117.9	173.2	226.6	277.6
B4	84	146.5	245.9	398.7	483.7	566.3
B5	173	159.0	269.2	447.4	530.0	571.5

intern

Referenzwerte in Plasma/Serum für Estron und Estril						
Estron, Östron, E1 pmol/L	weiblich	Min	Max	männlich	Min	Max
	<1J	11	115	<1J	11	141,8
	1-3J	11	61,3	1-3J	11	130,5
	3.1-6J	11	116	3.1-6J	11	113,2

	6.1-8J	11	122	6.1-9J	11	104,5
	8.1-11J	11	167	9.1-11J	11	148,3
	11.1-13J	11	234	11.1-13J	11	114,8
	13.1-16J	11	184	13.1-16J	11	130,4
	>16J	11	268	>16J	11	104,3
Estriol, Östriol, E3 pmol/L	weiblich	Min	Max	männlich	Min	Max
	<1J	11	50,7	<1J	11	93,4
	1-3J	11	10,4	1-3J	11	35,3
	3.1-6J	11	14,9	3.1-6J	11	35,2
	6.1-8J	11	22,4	6.1-9J	11	31,8
	8.1-11J	11	13,9	9.1-11J	11	33,8
	11.1-13J	11	27,5	11.1-13J	11	11,5
	13.1-16J	11	12	13.1-16J	11	13
	>16J	11	10,4	>16J	11	10,4

intern

F
G
H
I

Referenzwerte IGFBP3						
	weiblich			männlich		
Alter	P 5	P 50	P95	P 5	P 50	P95
1-7 Tage	0,42	0,77	1,41	0,42	0,77	1,41
1-4 Wochen	0,77	1,29	2,16	0,77	1,29	2,16
1-3 Monate	0,87	1,48	2,52	0,87	1,48	2,52
3-6 Monate	0,98	1,61	2,65	0,98	1,61	2,65
0,5-1 Jahr	1,07	1,72	2,76	1,07	1,72	2,76
1-2 Jahre	1,41	2,05	2,98	1,41	2,05	2,98
3-4 Jahre	1,52	2,25	3,33	1,52	2,25	3,33
5-6 Jahre	1,66	2,44	3,59	1,66	2,44	3,59
7-8 Jahre	1,88	2,72	3,94	1,73	2,5	3,61
9-10 Jahre	2,2	3,13	4,45	1,99	2,81	3,97
11-12 Jahre	2,24	3,38	5,1	2,19	3,18	4,62
13-14 Jahre	2,39	3,56	5,3	2,24	3,42	5,22
15-16 Jahre	2,26	3,31	4,85	2,36	3,44	5,01
20-30 Jahre	2,2	3,29	4,92	2,2	3,29	4,92

Mediagnost

IGF 1

		weiblich			männlich		
Alter	P 5	P 50	P 95	P 5	P 50	P 95	
< 1 Jahr	28	66	156	28	66	156	
2 - 3 Jahre	40	87	189	40	87	189	
4 - 5 Jahre	50	108	233	50	108	233	
6 Jahre	62	124	248	62	124	248	
7 Jahre	78	148	281	78	148	281	
8 Jahre	99	193	376	90	160	284	
9 Jahre	114	205	369	102	176	304	
10 Jahre	134	239	426	117	189	305	
11 Jahre	160	305	581	129	209	339	
12 Jahre	201	377	707	141	243	419	
13 Jahre	256	428	716	179	311	540	
14 Jahre	284	443	713	229	404	691	
15 Jahre	279	442	700	269	433	697	
16 Jahre	270	422	660	267	424	673	
17 Jahre	246	362	533	243	358	527	
18 Jahre	233	341	499	235	347	512	
19 Jahre	220	322	471	220	322	471	
20-30 Jahre	115	198	340	115	198	340	

Mediagnost

Inhibin B pg/mL				
Alter [Jahre]	männlich		weiblich	
	Min	Max	Min	Max
0-16	4,8	352	4,8	83
17-100	25	325	4,8	341

Beckman-Coulter

J
K
L
M
N
O

P

Pregnenolon nmol/L				
Alter [Jahre]	männlich		weiblich	
	Min	Max	Min	Max
0-3 J	0,3	9	0,3	9
4-12 J	1,3	5	0,3	8
13-99 J	1,6	13	1,2	10,5

Für Kinder intern und für Erwachsene werden Bereiche aus einer Publikation verwendet:

J Tsatsaronis G Mangelis A Williams TA Reincke M Reference intervals for plasma concentrations of adrenal steroids measured by LC-MS/MS: impact of gender, age, oral contraceptives, body mass index and blood pressure status. *Clinica Chimica Acta: International Journal of Clinical Chemistry*, 2017, 470. Jg., S. 115-124.

Referenzwerte in Plasma/Serum für Progesteron nmol/L				
Alter	weiblich		männlich	
<14 Tage	Min	0,2	Min	0,1
	Max	107,8	Max	4,7
14Tage-3Monate	Min	0,1	Min	0,1
	Max	1,2	Max	0,6
3-12 Monate	Min	0,1	Min	0,1
	Max	0,8	Max	0,5
1-7 Jahre	Min	0,1	Min	0,1
	Max	1,4	Max	0,4
7.01-13 Jahre	Min	0,1	Min	0,1
	Max	3,1	Max	1,9
13.01-16 Jahre	Min	0,1	Min	0,1
	Max	14,5	Max	0,7
>16Jahre	Min	0,1	Min	0,1
	Max	15,6	Max	0,7

Kulle AE, Welzel M, Holterhus P-M & Riepe FG. Implementation of a liquid chromatography tandem mass spectrometry assay for eight adrenal C-21 steroids and pediatric reference data. *Hormone research in paediatrics* 2013 79 22–31. (doi:10.1159/000346406)

Q
R
S

T

Referenzwerte in Plasma/Serum für Testosteron											
Testosteron nmol/L						Testosteron nmol/L					
Männlich			weiblich			Männlich			weiblich		
Alter	Min	Max	Alter	Min	Max	Tanner Stadium PH	Min	Max	Tanner Stadium PH	Min	Max
< 1 Woche	0,2	2,7	<1Woche	0,2	2,7	P1 <6 Monate					
2 Wochen-2 Monate	0,5	16,6	2 Wochen-2 Monate	0,1	0,7	P1 6Monate-9Jahre	0,1	3,2	P1 <8Jahre	0,1	1
2-6 Monate	0,1	3,1	2-6 Monate	0,1	0,4	P>9 Jahre	0,1	2,4	P>8 Jahre	0,1	1,5
>6 Mon -1 Jahre	0,01	0,42	0,5-1 Jahre	0,1	0,7	P2	0,1	1	P2	0,1	1,7
1-4 Jahre	0,1	0,7	1-3 Jahr	0,1	0,65	P3	0,3	13,3	P3	0,3	1,3
4 -7Jahre	0,1	0,9	4 -6Jahre	0,1	0,7	P4	1,2	14,2	P4	0,1	2
7-9 Jahre	0,1	0,8	7-9 Jahre	0,1	1	P5	1	15,8	P5	0,2	2,5
10-13 Jahre	0,1	5,6	10-12 Jahre	0,1	1,5		5	24			
13-16 Jahre	0,1	17,6	13-15 Jahre	0,1	2						
>16 Jahre	0,4	24,0	>16 Jahre	0,1	1,7						

Kulle AE, Riepe FG, Melchior D, Hiort O & Holterhus PM. A novel ultrapressure liquid chromatography tandem mass spectrometry method for the simultaneous determination of androstenedione, testosterone, and dihydrotestosterone in pediatric blood samples: Age- and sex-specific reference data. *The Journal of clinical endocrinology and metabolism* 2010 95 2399–2409. (doi:10.1210/jc.2009-1670)

U
V
W

Endokrinologische Funktionstests

Analyt:	ACTH- Kurztest	
Messgrößen:	Analysen im Profil	
	Analyt	
	Cortisol (Serum)	17OH-Progesteron (Serum)
Abnahmezeit		
0Min	x	x
30Min	x	x
60Min	x	x
	Einheit: nmol/L	
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Li-Heparin Plasma/Serum Probenvolumen: 500 µL (absolutes Minimum 100µl)	
Dauer der Analyse:	21 Tage	
Methode:	LCMS/MS Chromsystems- Kit	
Kommentare:		
Indikation:	<ul style="list-style-type: none"> • Erfassung einer primären oder auch einer sekundären NNR-Insuffizienz. • Nachweis eines homozygoten oder heterozygoten NNR-Biosynthesedefekts (V.a. adrenogenitales Syndrom, Hirsutismus, Klitorishypertrophie, Oligomenorrhoe, Wachstumsbeschleunigung mit Knochenalterakzeleration unklarer Genese, Pseudopubertas praecox). 	
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Hämolyse • Lipämie 	

Analyt:	Arginin-Infusions-Test	
Messgrößen:	Abnahmezeit	Analyt
		HGH (Serum)
	0Min	x
	30Min	x
	45Min	x
	60Min	x
	90Min	x
	120Min	x
	Einheit: ng/mL	
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Serum, Li-Heparin-Plasma Probenvolumen: Mindestprobeneinsatz: 60 µL	
Dauer der Analyse:	21 Tage	
Methode:	ELISA	
Kommentare:		
Indikation:	Verdacht auf GH-Mangel. Dieser Test wird zur Diagnostik des GH-Mangels bei Kindern empfohlen.	
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Hämolyse • Lipämie 	

Analyt:	GnRH-Agonist-Test (Buserelin Test)			
Messgrößen:	Analysen im Profil	Jungen: Analyt	Mädchen: Analyt	Jungen:/Mädchen: Analyt
			Östradiol, Estradiol, E2	LH + FSH
	Abnahmezeit	Testosteron		
	Abnahme 0 Min	x	x	x
	Abnahme 4 h	x	x	x
	Abnahme 24 h	x	x	x
	Einheit: LH IU/L, Testosteron nmol/L, Estradiol pmol/L			
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Li-Heparin Plasma/Serum Probenvolumen: 500 µL			
Dauer der Analyse:	21 Tage			
Methode:	LCMS/MS Chromsystems- Kit			
Kommentare:				
Indikation:	<ul style="list-style-type: none"> • Diagnose einer Pubertas praecox vera • Therapiekontrolle der Pubertätssuppressions-Therapie bei Pubertas praecox vera (das GnRH-Agonist-Depot-Präparat wird als Testsubstanz im Rahmen der Therapie verwendet) 			
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Hämolyse • Lipämie 			

Analyt:	Clonidin-Test	
	Abnahmezeit	Analyt
		HGH (Serum)
	0 min	x
	30 min	x
	60 min	x
	90 min	x
	120 min	x
Messgrößen:	Einheit: ng7mL	
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Li-Heparin Plasma/Serum Probenvolumen: 60 µL	
Dauer der Analyse:	21 Tage	
Methode:	LCMS/MS Chromsystems- Kit	

Kommentare:	
Indikation:	<ul style="list-style-type: none"> • Diagnose einer Pubertas praecox vera • Therapiekontrolle der Pubertätssuppressions-Therapie bei Pubertas praecox vera (das GnRH-Agonist-Depot-Präparat wird als Testsubstanz im Rahmen der Therapie verwendet)
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Hämolyse • Lipämie

Analyt:	Dexamethason-Suppressions-Test (low dose)								
Messgrößen:	<p>Analysen im Profil</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th></th> <th>Analyt</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td></td> <td>Cortisol (Serum)</td> </tr> <tr> <td>Abnahmezeit</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Abnahme 8:00 Uhr</td> <td>x</td> </tr> </tbody> </table> <p>Einheit: nmol/L</p> <p>Zusätzlich bei Dexametason -Test: Steroidprofil: (11-Desoxycorticosteron, Corticosteron, 11-Desoxycortisol, 21-Desoxycortisol, Cortison, Androstendion, Progesteron, 17OHProgesteron, Testosteron, Dihydrotestosteron)</p>		Analyt		Cortisol (Serum)	Abnahmezeit		Abnahme 8:00 Uhr	x
	Analyt								
	Cortisol (Serum)								
Abnahmezeit									
Abnahme 8:00 Uhr	x								
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Heparin Plasma/Serum Probenvolumen: 500 µL (absolutes Minimum 100µl)								
Dauer der Analyse:	21 Tage								
Methode:	LCMS/MS Chromsystems- Kit								
Kommentare:									
Indikation:	<p>Dieser Test wird je nach Fragestellung in 3 Varianten durchgeführt:</p> <p>(A) niedrigdosiert mit 1 mg als Screening-Test über Nacht und</p> <p>(B) hochdosiert mit 8 mg zur Differentialdiagnose zwischen zentralem und ektopem Cushing-Syndrom bei nachgewiesenem Hypercortisolismus</p> <p>(C) als klassischer Liddle-Test (sequentieller low-dose-high-dose-Suppressions-Test), ebenfalls zur Differentialdiagnose zwischen zentralem und ektopem Cushing-Syndrom.</p> <p>(A) und (B) sind „overnight“-Suppressionstests und damit auch ambulant durchführbar;</p>								

der Liddle-Test erfordert insgesamt 6 Tage und ist als stationärer Test gedacht, bei entsprechend guter Organisation aber auch ambulant möglich.

- Einflussfaktoren:**
- Hämolyse
 - Lipämie

Analyt: GHRH-Arginin-Test

Messgrößen: Analysen im Profil

Abnahmezeit	Analyt
	HGH (Serum)
0Min	x
30Min	x
45Min	x
60Min	x
90Min	x
120Min	x

Einheit: ng/mL

Prä-Analytik: Untersuchungsmaterial: Serum, Li-Heparin-Plasma
Probenvolumen: Mindestprobeneinsatz: 60 µL

Dauer der Analyse: 21 Tage

Methode: ELISA

Kommentare:

Indikation: Diagnostik des kompletten hypophysären GH-Mangels bei Erwachsenen und auch bei Kindern.
Testung der maximalen Kapazität der hypophysären GH-Sekretion.
Dieser Test wird zur Diagnostik des GH-Mangels bei Kindern allerdings nicht empfohlen.
Für Erwachsene wird er neben dem Insulin-Hypoglykämie-Test empfohlen.

- Einflussfaktoren:**
- Hämolyse
 - Lipämie

Analyt:	GH-Nachtprofil			
Messgrößen:	Analysen im Profil	Analyt	Alternativ Analysen im Profil	Analyt
	Abnahmezeit	HGH (Serum)	Abnahmezeit	HGH (Serum)
	0Min	x	0Min	x
	20Min	x	30Min	x
	40Min	x	60Min	x
	60Min	x	90Min	x
	80Min	x	120Min	x
	100Min	x	150Min	x
	120Min	x	180Min	x
	140Min	x	210Min	x
	160Min	x	240Min	x
	180Min	x	270Min	x
	200Min	x	300Min	x
	220Min	x	330Min	x
	240Min	x		
	260Min	x		
	280Min	x		
	300Min	x		
	320Min	x		
	340Min	x		
	Bitte die Zeiten der Abnahmen während der Wachphasen unterstreichen. Einheit: ng/mL			
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Serum, Li-Heparin-Plasma Probenvolumen: Mindestprobeneinsatz: 60 µL			
Dauer der Analyse:	21 Tage			
Methode:	ELISA			
Kommentare:				
Indikation:	seltene Diagnostik Voraussetzung für das hGH-Nachtprofil: <ul style="list-style-type: none"> • anhaltende Wachstumsstörung • ein erniedrigter IGF-I Wert < 1 SD • normaler Anstieg des Wachstumshormons in den Stimulationstests (Ausschluss hypophysärer STH-Mangel) 			

	<ul style="list-style-type: none"> • somit Verdacht auf Neurosekretorische Dysfunktion
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Hämolyse • Lipämie

Analyt:	GH-Suppressions-Test	
Messgrößen:	Analysen im Profil	
	Abnahmezeit	Analyt
		HGH (Serum)
	minus 30Min	x
	0Min	x
	30Min	x
	60Min	x
	90Min	x
	120Min	x
	180Min	x
	Einheit: ng/mL	
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Serum, Li-Heparin-Plasma Probenvolumen: Mindestprobeneinsatz: 60 µL	
Dauer der Analyse:	21 Tage	
Methode:	ELISA	
Kommentare:		
Indikation:	Nachweis einer Überproduktion von Wachstumshormon (growth hormone, GH) bei klinischem Verdacht auf Akromegalie bzw. Gigantismus (GH-Exzess). Nachweis der hormonellen Normalisierung nach Therapie. 2015	
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Hämolyse • Lipämie 	

Analyt:	GnRh -Test											
Messgrößen:	Analysen im Profil											
	<table border="1"> <thead> <tr> <th rowspan="2">Abnahmezeit</th> <th colspan="2">Analyt</th> </tr> <tr> <th>LH</th> <th>FSH</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>0Min</td> <td>x</td> <td>x</td> </tr> <tr> <td>30Min</td> <td>x</td> <td>x</td> </tr> </tbody> </table>	Abnahmezeit	Analyt		LH	FSH	0Min	x	x	30Min	x	x
Abnahmezeit	Analyt											
	LH	FSH										
0Min	x	x										
30Min	x	x										
	Einheit: IU/L											
Prä-Analytik:	<p>Untersuchungsmaterial: Serum. Plasma wird unter Vorbehalt untersucht und befundet.</p> <p>Probenvolumen: Mindestprobeneinsatz: 400 µL</p>											
Dauer der Analyse:	7 Tage											
Methode:	<p>Siehe Institut für Klinische Chemie UKSH</p> <p>https://www.uksh.de/klinische-chemie</p>											
Kommentare:												
Indikation:	<ul style="list-style-type: none"> • Differenzierung zwischen hypothalämischem und hypophysärem GH-Mangel. • Testung der hypophysären Partialfunktion für GH. 											
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Hämolyse • Lipämie 											

Analyt:	HCG-Kurztest			
Messgrößen:	Analysen im Profil			
	Abnahmezeit	Analyt Testosteron	Analyt DHT	Analyt Androstendion
	Tag 1	x	x	x
	Tag 3	x	x	x
	Einheit: nmol/L			
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Li-Heparin Plasma/Serum Probenvolumen: 500 µL (absolutes Minimum 100µl)			
Dauer der Analyse:	21 Tage			
Methode:	LCMS/MS Chromsystems- Kit			
Kommentare:				
Indikation:	<ul style="list-style-type: none"> • Nachweis von funktionstüchtigem Leydigzell-Gewebe bei Verdacht auf Anorchie bei beidseitigem Kryptorchismus (Retentio testis abdominalis). • Nachweis von endokrinem Hodengewebe bei biologischer Variante der Geschlechtsentwicklung (DSD) • Differentialdiagnose bei schwerer Hypospadie (z.B. 5α-Reduktasemangel). • Differentialdiagnose von primärem und sekundärem männlichem Hypogonadismus. • Differentialdiagnose zwischen transitorischer konstitutioneller Entwicklungsverzögerung (KEV) und permanentem hypogonadotropem (hypophysärem oder hypothalamischem) Hypogonadismus (HH). 			
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Hämolyse • Lipämie 			

Analyt:	Speichel-Tagesprofil					
Messgrößen:	Analysen im Profil					
		Analyt				
	5x Speichel Abnahmezeit	Cortisol	17OH- Progesteron	Androst endion	11- Desoxyco rtisol	11- Desoxycort icosteron
	03:00-06:00	x	x	x	x	x
	06:00-10:00	x	x	x	x	x
	10:00-15:00	x	x	x	x	x
	15:00-20:00	x	x	x	x	x
	20:00-03:00	x	x	x	x	x
Prä-Analytik:	Untersuchungsmaterial: Speichel Probenvolumen: Mindestens: 500 µL (absolutes Minimum 100µl)					
Dauer der Analyse:	21 Tage					
Methode:	LC-MS/MS Chromsystems- Kit					
Kommentare:						
Indikation:	<ul style="list-style-type: none"> • Verlaufskontrolle des AGS bei 21-Hydroxylasemangel • Verlaufskontrolle des AGS bei 11β-Hydroxylasemangel • Tagesprofil bei V.a. Cushing Syndrom • Tagesprofil bei V.a. Nebennierenrindeninsuffizienz. 					
Einflussfaktoren:	<ul style="list-style-type: none"> • Schimmel in den Speichelproben • Falsche Sammelgefäße • Medikamente, die den Speichelfluss beeinflussen • Kaffee • Speisereste • Blut 					

Molekulargenetik

A

	AGS Panel			
Gene:	CYP11A1(P450Sc) STAR	HSD3B2 CYP17A1	CYP11B1	POR
Methode:	<p>DNA Extraktion aus EDTA-Blut; Untersuchung der kodierenden Bereiche einschließlich angrenzender Intronregionen, sowie ausgewählter regulatorischer Sequenzen des betroffenen Gens mittels Hochdurchsatzsequenzierung aus genomischer DNA; Herstellung der Sequenzierbibliothek durch die Nextera Rapid Capture kit (Illumina); Sequenzierung mit dem MiSeqReagent kit v2 (300 cycles) (Illumina) auf einem MiSeq Desktop Sequencer (Illumina); Analysekriterien: Minimale Abdeckung Reads pro Base = 20, durchschnittliche Abdeckung der Reads pro Exon>100, Minimaler Anteil von Reads mit Mutation = 10%.</p> <p>Für die Beurteilung von Varianten wurden die Datenbanken dbSNP, ExAC und HGMD sowie die Prädiktionsprogramme PolyPhen, SIFT, SNAP und Mutation T@ster verwendet. Varianten, die nach aktueller Datenlage als benigne eingestuft wurden, wurden von der Analyse ausgeschlossen.</p>			
Dauer der Analyse:	12 Wochen			
Kommentare:				
Indikation:	<p>Verdacht auf Steroidbiosynthesestörungen mit Nebennierenrindenbeteiligung (z.B. Nebennierenrindeninsuffizienz, adrenale Hyperandrogenämie), z.B. Adrenogenitale Syndrome, Störungen der Geschlechtsentwicklung. Da die SF1 Defizienz häufiger ohne als mit Nebennierenrindeninsuffizienz beobachtet wird, ist SF1 (NR5A1) Teil des DSD – Panels. Die Paneldiagnostik bietet sich an, wenn die klinisch-hormonellen Befunde keine schlüssige Zuordnung eines Einzeldefekts erlauben. Sollte sich jedoch aus der Vordiagnostik bereits eine schlüssige klinisch-hormonelle Diagnose ergeben, bietet sich die gezielte Einzelgenanalyse an.</p>			
Einflussfaktoren:	<p>Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut. Die DNA-Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.</p>			

Adrenogenitales Syndrom, 21-Hydroxylase-Mangel

Gen: CYP21A2

Prä-Analytik: EDTA Vollblut 1-2 ml oder DNA

Methode: DNA-Extraktion, Genspezifische Long-Range PCR des CYP21A2-Gens. NGS-Sequenzierung der kodierenden Exons sowie benachbarter Exon/Intron-Grenzen (LRG_829t1, NM_00500.9) mit Nextera XT Sequencing Kit (Fa.Illumina), SBS (MiSeq, Fa. Illumina), Analysesoftware JSI Sequence Pilot (v. 5.3.4), Analysekriterien: min. Abdeckung Reads pro Base = 20, durchschnittliche Abdeckung Reads pro Exon > 1000, Nachweisgrenze für die Erfassung einer Mutation = 10 %, MLPA (P050-D1, MRC Holland), Kapillargelelektrophorese (SeqStudio, Applied Biosystems), Analysesoftware JSI Sequence Pilot.

Für die Beurteilung von Varianten wurden insbesondere die Datenbanken dbSNP, GnomAD, OMIM, Uniprot, ClinVar und HGMD sowie verschiedene Prädiktionsprogramme u.a. PolyPhen, SIFT und CADD verwendet. Varianten, die nach aktueller Datenlage als benigne eingestuft wurden, wurden von der Analyse ausgeschlossen. Referenzsequenz NM_00500.9

Dauer der Analyse: 12 Wochen, bei bekanntem Indexfall 3 Wochen

Kommentare:

Indikation:

- Auffälliges Neugeborenen-Screening mit erhöhtem 17-OHP und Bestätigung der typischen Laborkonstellation in der Multisteroidanalyse (Erhöhung von 17-OHP, 21-S in Verbindung mit einer Hyperandrogenämie)
- Virilisierung des äußeren Genitales (z.B. Klitorishypertrophie) bei 46,XX-Individuen sowohl bei Geburt als auch im Verlauf (late onset) und typischer Laborkonstellation (s.o.)
- Prämatüre Pubarche bei Jungen und Mädchen bei typischer Laborkonstellation, insbesondere im ACTH-Test (s.o.)
- Zyklusstörungen, PCOS, Hirsutismus bei typischer Laborkonstellation bzw. pathologischem ACTH-Test (s.o.)

Einflussfaktoren: Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut. Die DNA-Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören,

Adrenogenitales Syndrom, Aldosteronsynthese-Mangel

Gen: CYP11B2

Prä-Analytik: EDTA Vollblut 1-2 ml oder DNA

Methode: PCR Amplifikation des CYP11B2 Gens (Krone N et al., J Clin Endocrinol Metab 2005;90:3724)
Direkte Sequenzierung der kodierenden Exons und Intron-Exon Grenzen
Referenzsequenz NM_000497.3

Dauer der Analyse: 12 Wochen

Kommentare:

- Indikation:**
- Auffälliges Neugeborenen-Screening mit erhöhtem 17-OHP nach Ausschluss eines 21-Hydroxylase-Mangels und / oder Vorliegen der typischen Laborkonstellation in der Multisteroidanalyse (Erhöhung von DOC und 11-S in Verbindung mit einer Hyperandrogenämie).
 - Virilisierung des äußeren Genitales (z.B. Klitorishypertrophie) bei 46,XX-Individuen sowohl bei Geburt als auch im Verlauf (late onset) und typischer Laborkonstellation basal (s.o.) oder nach ACTH-Stimulation.
 - Prämatüre Pubarche bei Jungen und Mädchen bei typischer Laborkonstellation, insbesondere im ACTH-Test (s.o.).
 - Differenzialdiagnostik des Salzverlustes bzw. der Salzverlustkrise

Einflussfaktoren: Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut. Die DNA-Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.

Adrenogenitales Syndrom, 17-Alpha-Hydroxylase-Mangel

Gen: CYP17A1

Prä-Analytik: EDTA Vollblut 1-2 ml oder DNA

Methode: Siehe AGS-Panel
Direkte Sequenzierung der kodierenden Exons und Intron-Exon Grenzen
Referenzsequenz NM_000102.3

Dauer der Analyse: 12 Wochen

Kommentare:

- Indikation:**
- 46,XY, Disorder of Sex Development (DSD) mit Testosteronbiosynthesestörung und zugleich typischem Steroidprofil in der Multisteroidanalyse
 - Pubertas tarda bei 46,XY DSD oder bei 46,XX DSD und typischem Befund in der Multisteroidanalyse
 - Primäre Amenorrhoe und typisches Steroidprofil.
 - Arterieller Hypertonus bei konklusiver Klinik und bei typischem Steroidmuster in der Multisteroidanalyse

Einflussfaktoren: Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut. Die DNA-Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.

Adrenogenitales Syndrom (AGS) 20, 22-Desmolase-Mangel.

Gen: CYP11A1

Prä-Analytik: EDTA Vollblut 1-2 ml oder DNA

Methode: Siehe AGS-Panel
Direkte Sequenzierung der kodierenden Exons und Intron-Exon Grenzen
Referenzsequenz NM_000781.2

Dauer der Analyse: 12 Wochen

Kommentare:

- Indikation:**
- Kongenitale globale Nebennierenrindeninsuffizienz nach Ausschluss häufigerer Ursachen (z.B. StAR-Defizienz, SF-1 Mutation)
 - Late-onset“ Nebennierenrindeninsuffizienz nach Ausschluss häufigerer Ursachen (z.B. StAR-Defizienz, SF-1 Mutation)
 - Differentialdiagnostisch unklare Nebennierenrindeninsuffizienz
 - 46,XY DSD mit kombinierter adrenaler und gonadaler Steroidbiosynthesestörung

Einflussfaktoren: Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut.
Die DNA-Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.

Adrenogenitales Syndrom (AGS) 11 β -Hydroxylasemangel.

Gen: CYP11B1

Prä-Analytik: EDTA Vollblut 1-2 ml oder DNA

Methode: Siehe AGS-Panel
Direkte Sequenzierung der kodierenden Exons und Intron-Exon Grenzen
Referenzsequenz NM_000497.3

Dauer der Analyse: 12 Wochen

Kommentare:

Indikation:

- Auffälliges Neugeborenen-Screening mit erhöhtem 17-OHP nach Ausschluss eines 21-Hydroxylase-Mangels und / oder Vorliegen der typischen Laborkonstellation in der
- Multisteroidanalyse (Erhöhung von DOC und 11-S in Verbindung mit einer Hyperandrogenämie).
- Virilisierung des äußeren Genitales (z.B. Klitorishypertrophie) bei 46,XX-Individuen
sowohl bei Geburt als auch im Verlauf (late onset) und typischer Laborkonstellation basal oder nach ACTH-Stimulation.
- Prämatüre Pubarche bei Jungen und Mädchen bei typischer Laborkonstellation, insbesondere im ACTH-Test

Einflussfaktoren: Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut. Die DNA-Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.

Adrenogenitales Syndrom (AGS) 3 β -Hydroxysteroiddehydrogenase-Mangel.

Gen: HSD3B2

Prä-Analytik: EDTA Vollblut 1-2 ml oder DNA

Methode: Siehe AGS-Panel
Direkte Sequenzierung der kodierenden Exons und Intron-Exon Grenzen
Referenzsequenz NM_000198.3

Dauer der Analyse: 12 Wochen

Kommentare:

- Indikation:**
- Nebenniereninsuffizienz mit Virilisierungsdefizit (46,XY DSD) bei Jungen sowie Nebenniereninsuffizienz bei Mädchen.
 - Untersuchung von Eltern und Geschwistern sowie ggf. Verwandten des Indexfalls als Basis für die genetische Beratung
 - Hyperandrogenämie nach Ausschluss häufiger Ursachen für ein (late onset)
 - Adrenogenitales Syndrom (21-Hydroxylase-Mangel, 11 β -Hydroxylase-Mangel), insbesondere bei Vorliegen einer typischen Laborkonstellation (Nebennierenrindeninsuffizienz mit Erhöhung der Delta-5-Steroide und niedrigen Delta-4-Steroiden, vorzugsweise zu analysieren als Steroidprofil und im funktionellen Kontext eines ACTH-Tests)
 - Prämatüre Pubarche bei Mädchen bei typischer Laborkonstellation
 - Zyklusstörungen
 - PCOS
 - Hirsutismus des Mädchens bei typischer Laborkonstellation

Einflussfaktoren: Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut.
Die DNA-Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.

X-Chromosomale Hypospadie

Gen: MAMLD1

Prä-Analytik: EDTA Vollblut 1-2 ml oder DNA

Methode: Siehe DSD-Panel
Direkte Sequenzierung der kodierenden Exons und Intron-Exon Grenzen
Referenzsequenz NM_005491.4

Dauer der Analyse: 12 Wochen

Kommentare:

Indikation:

- V. a. biologische Variante der Geschlechtsentwicklung bei XY Chromosomensatz. Zum Beispiel bei Formen der Hypospadie.

Einflussfaktoren: Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut.
Die DNA-Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.

Oxido-Reduktase-Mangel.

Gen: POR

Prä-Analytik: EDTA Vollblut 1-2 ml oder DNA

Methode: Siehe AGS-Panel
Direkte Sequenzierung der kodierenden Exons und Intron-Exon Grenzen
Referenzsequenz NM_000941.2

Dauer der Analyse: 12 Wochen

Kommentare:

Indikation:

- Klinischer V.a. auf ein Antley-Bixler Syndrom
- Kombiniertes 17-alpha und 21-Hydroxylasemangel
- (Unklare) pränatale Virilisierung bei betroffenen Mädchen (andere Ursachen z.B. placentarer Aromatasemangel, HSD11B1 Mangel)

Einflussfaktoren: Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut.
Die DNA-Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.

Adrenogenitales Syndrom (AGS) Steroid acute regulatory Protein Mangel.	
Gen:	STAR
Prä-Analytik:	EDTA Vollblut 1-2 ml oder DNA
Methode:	Siehe AGS-Panel Direkte Sequenzierung der kodierenden Exons und Intron-Exon Grenzen Referenzsequenz NM_000349.2
Dauer der Analyse:	12 Wochen
Kommentare:	
Indikation:	<ul style="list-style-type: none">• Kongenitale Nebennierenrindeninsuffizienz• "Late-onset" Nebennierenrindeninsuffizienz• Differentialdiagnostisch unklare Nebennierenrindeninsuffizienz• 46,XY DSD mit kombinierter adrenaler und gonadaler Steroidbiosynthesestörung
Einflussfaktoren:	Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut. Die DNA–Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.

DSD Panel	
Gene:	NR5A1 (SF1) MAMLD1 AR HSD17B3 SRD5A2
Methode:	<p>DNA Extraktion aus EDTA-Blut; Untersuchung der kodierenden Bereiche einschließlich angrenzender Intronregionen sowie ausgewählter regulatorischer Sequenzen des betroffenen Gens mittels Hochdurchsatzsequenzierung aus genomischer DNA; Herstellung der Sequenzierbibliothek durch die Nextera Rapid Capture kit (Illumina); Sequenzierung mit dem MiSeqReagent kit v2 (300 cycles) (Illumina) auf einem MiSeq Desktop Sequencer (Illumina); Analysekriterien: Minimale Abdeckung Reads pro Base = 20, durchschnittliche Abdeckung der Reads pro Exon > 100, Minimaler Anteil von Reads mit Mutation = 10%.</p> <p>Für die Beurteilung von Varianten wurden die Datenbanken dbSNP, ExAC und HGMD sowie die Prädiktionsprogramme PolyPhen, SIFT, SNAP und Mutation T@ster verwendet. Varianten, die nach aktueller Datenlage als benigne eingestuft wurden, wurden von der Analyse ausgeschlossen.</p>
Dauer der Analyse:	12 Wochen
Kommentare:	
Indikation:	<p>Verdacht auf Störungen der Geschlechtsentwicklung ohne Nebennierenrindenbeteiligung, z.B. gonadale Androgenbiosynthesestörungen, Aromatasedefizienz, Androgenwirkungsstörung. Da die SF1 Defizienz häufiger ohne als mit Nebennierenrindeninsuffizienz beobachtet wird, ist SF1 (NR5A1) Teil des DSD – Panels. Die Paneldiagnostik bietet sich an, wenn die klinisch-endokrinen Befunde keine schlüssige Zuordnung eines Einzelgendifekts erlauben. Sollte sich jedoch aus der Vordiagnostik bereits eine schlüssige klinisch-hormonelle Diagnose ergeben, bietet sich die gezielte Einzelgenanalyse an.</p>
Einflussfaktoren:	<p>Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut.</p> <p>Die DNA-Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.</p>

Steroidogenic factor-1 (SF1)

Gen: NR5A1

Prä-Analytik: EDTA Vollblut 1-2 ml oder DNA

Methode: Siehe DSD-Panel
Direkte Sequenzierung der kodierenden Exons und Intron-Exon Grenzen
Referenzsequenz NM_004959.4

Dauer der Analyse: 12 Wochen

Kommentare:

Indikation: Kongenitale Nebennierenrindeninsuffizienz bei Mädchen oder kongenitale Nebennierenrindeninsuffizienz mit Gonadendysgenese/komplettem Sex-reversal bei betroffenen Jungen (bei XY-Karyotyp)

- 46,XY DSD mit Testosteronbiosynthesestörung ohne Hinweis auf eine definierte Synthesestörung (z.B. 17 β -HSDIII-Mangel, 3 β -HSD-Typ II Mangel)
- Prämatüre Ovarialinsuffizienz bei Frauen
- Untersuchung von Familienmitgliedern im Rahmen der Segregationsanalyse

Einflussfaktoren: Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut.
Die DNA-Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.

Androgenresistenz

Gen: AR

Prä-Analytik: EDTA Vollblut 1-2 ml oder DNA

Methode: Siehe DSD-Panel
Direkte Sequenzierung der kodierenden Exons und Intron-Exon Grenzen
Referenzsequenz NM_000044.3

Dauer der Analyse: 12 Wochen

Kommentare:

Indikation: Differentialdiagnostik der Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD) mit männlichen Chromosomen (46XY). Ein HCG Test sollte durchgeführt werden, um vor der gezielten genetischen Diagnostik wichtige Differentialdiagnosen wie 17 β Hydroxyteroiddehydrogenase Typ III Mangel und 5 alpha Reduktase Typ II Mangel auszuschließen.

Einflussfaktoren: Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut.
Die DNA-Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.

17 β Hydroxysteroiddehydrogenase Typ III Mangel

Gen: HSD17B3

Prä-Analytik: EDTA Vollblut 1-2 ml oder DNA

Methode: Siehe DSD-Panel
Direkte Sequenzierung der kodierenden Exons und Intron-Exon Grenzen
Referenzsequenz NM_004959.4

Dauer der Analyse: 12 Wochen

Kommentare:

Indikation: Differentialdiagnostik der Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD) mit männlichen Gonosomen (46XY). Zu empfehlen ist die Durchführung eines vorherigen HCG Tests mit Bestimmung von Androstendion, Testosteron und Dihydrotestosteron. Ein im Vergleich zu Testosteron überschießender Androstendionanstieg kann auf den 17 β Hydroxysteroiddehydrogenase Typ III Mangel hinweisen.

Einflussfaktoren: Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut.
Die DNA-Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.

5 alpha Reduktase Typ II Mangel

Gen: SRD5A2

Prä-Analytik: EDTA Vollblut 1-2 ml oder DNA

Methode: Siehe DSD-Panel
Direkte Sequenzierung der kodierenden Exons und Intron-Exon Grenzen
Referenzsequenz NM_000348

Dauer der Analyse: 12 Wochen

Kommentare:

Indikation: Differentialdiagnostik der Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD) mit männlichen Gonosomen (46XY). Zu empfehlen ist die Durchführung eines vorherigen HCG Tests mit Bestimmung von Testosteron und Dihydrotestosteron. Ein im Vergleich zu Testosteron verminderter Dihydrotestosteronanstieg kann auf den 5 alpha Reduktase Typ II Mangel hinweisen.

Einflussfaktoren: Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut.
Die DNA-Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.

Aromatase Mangel

Gen: CYP19A1

Prä-Analytik: EDTA Vollblut 1-2 ml oder DNA

Methode: Siehe DSD-Panel
Direkte Sequenzierung der kodierenden Exons und Intron-Exon Grenzen
Referenzsequenz NM_000103

Dauer der Analyse: 12 Wochen

Kommentare:

Indikation: Differentialdiagnostik der Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD) mit weiblichen Gonosomen (46XX) in Abgrenzung zu den die Nebennierenrinde einbeziehenden Formen des Adrenogenitalen Syndroms. Hyperandrogenämie / Hypergonadotroper Hypogonadismus. Differentialdiagnostik des PCOS.

Einflussfaktoren: Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut.
Die DNA-Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.

Gen:	Pseudohypoaldosteronismus, dominant humane Mineralokortikoidrezeptor (hMR) NR3C2
Prä-Analytik:	EDTA Vollblut 1-2 ml oder DNA
Methode:	Siehe DSD-Panel Direkte Sequenzierung der kodierenden Exons und Intron-Exon Grenzen Referenzsequenz NM_000901.4
Dauer der Analyse:	12 Wochen
Kommentare:	
Indikation:	Isoliertes renales Salzverlustsyndrom mit typischer Laborkonstellation (Hyponatriämie, Hyperkaliämie) bei hyperreninämischem Hyperaldosteronismus nach Ausschluß von Infektionen und Fehlbildungen der Harnwege, sowie Ausschluß andersartiger Salzverluste z.B. über den Darm, die Niere oder die Haut.
Einflussfaktoren:	Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut. Die DNA–Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.

Gen:	X-Chromosomale kongenitale NNR-Hypoplasie DSS-AHC Critical Region On The X Chromosome (DAX-1) NR0B1 (Nuclear Receptor Subfamily 0 Group B Member)
Prä-Analytik:	EDTA Vollblut 1-2 ml oder DNA
Methode:	PCR Amplifikation des NR0B1 Gens (Peter M et al. J Clin Endocrinol Metab 1998;83:2666) Direkte Sequenzierung der kodierenden Exons und Intron-Exon Grenzen Referenzsequenz NM_000475.4
Dauer der Analyse:	12 Wochen
Kommentare:	
Indikation:	Verdacht auf Nebennierenrinden (NNR)-insuffizienz X-Chromosomale kongenitale NNR-Hypoplasie.
Einflussfaktoren:	Heparin und Citrat Plasma können nicht verwendet werden, nur EDTA Vollblut. Die DNA-Qualität hat einen großen Einfluss auf die Qualität der Analyse, dazu muss das Verhältnis zwischen EDTA und Blut stimmen. Wenn zu wenig Blut im Verhältnis zum EDTA in dem Röhrchen ist, kann das EDTA die weitere Analyse stören.