

**Landeskrankenhaus Mödling
 Kinder und Jugendheilkunde
 Sr.M.Restituta G. 12
 2340 Mödling**

Wien, 16.10.2009

Name: Allinger Paul
Geboren am: 20.11.2006
Probeneingang: 23.09.2009
Probennummer: 09-1168-2

Urin: Ausscheidung von Purine und Pyrimidinen

Parameter	Ergebnis		Referenzbereich*
Uracil	Überlagert	mmol/mol Kreatinin	< 43
Hypoxanthin	0	mmol/mol Kreatinin	1 – 36
Adenin	0	mmol/mol Kreatinin	< 1
Thymin	0	mmol/mol Kreatinin	< 6
Inosin	0	mmol/mol Kreatinin	< 1
Adenosin	0	mmol/mol Kreatinin	< 1
Harnsäure	0,67	mmol/mol Kreatinin	0,5-1,5 (<1 Jahr) 0,2-0,5 Erwachsene
Harnsäure	14	mg/dl	
Creatinin	14	mg/dl	
Harnsäure/Creatinin Ratio	1		< 0,8

*Referenzwerte in Blau et al, Laboratory diagnosis of metabolic diseases, 2.Ed.,2003

Interpretation:

Uridin und Xanthin nachweisbar, nicht quantifiziert; Nachweis eines grösseren „bekannt unbekannt“ Peaks (Medikamentenmetabolit?). Derzeit aber kein Hinweis auf eine Purin/Pyrimidin Stoffwechselstörung.

Achtung: Bei manchen Purin- bzw. Pyrimidin-Stoffwechselstörungen kann die Ausscheidung der Metabolite zu niedrig für eine Diagnosestellung sein.

Wir danken für die Zusendung der Probe und stehen bei Rückfragen gerne zur Verfügung.

Univ. Doz. Dr. Dr.h.c.-O. Bodamer FACMG
 medizinische Leitung
olaf.bodamer@centogene.at

DI Dr. A. Mühl
 Laborleiter
adolf.muehl@centogene.at