



**Otto-von-Guericke-Universität  
Universitätsklinikum  
Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie**

Direktor: Prof. Dr. med. C. Luley



Hortus sanitatis (1491):  
Urinbeschau

---

**Labormitteilung 3/2002**  
09.12.2002

---

**Inhalt:**

1. **Neuer Parameter: Mutationsnachweise im ATP7B-Gen zur Diagnostik des M. Wilson**
2. **Serotoninbestimmung im Urin**
3. **N-Azetylneuraminsäure (NANA, Sialinsäure) als Tumormarker obsolet**
4. **Neue Referenzwerte zur Beachtung:**
  - a. **für Katecholamine im Urin bei Kindern**
  - b. **für die Fraktionen der Serum-Eiweiß-Elektrophorese**
  - c. **für die Aktivitätseinheiten der Creatinkinase**
5. **Alternativer Weg in der EDV zum Laborbefund**

**Zu 1: Neuer Parameter: Mutationsnachweis im ATP7B-Gen zur Diagnostik des Morbus Wilson**

Der Morbus Wilson ist eine seltene, autosomal rezessiv vererbte Erkrankung des Kupfertransports (ca. 1:30000), die durch eine progressive Akkumulation von Kupfer in der Leber und im ZNS charakterisiert ist und sich meist zwischen dem 6. und 25. Lebensjahr manifestiert. Die Krankheit wird durch Mutationen im ATP7B-Gen verursacht, das auf Chromosom 13 (13p14.3) lokalisiert ist. Es kodiert eine Kupfertransportierende P-Typ-ATPase.

Es sind mehr als hundert verschiedene Mutationen beschrieben worden. Eine der häufigsten ist die Substitution von Cytosin (CAC→Histamin) durch Adenin (CAA→Glutamin) im Codon 1069 (H1069Q), die bei 30-60 % aller an Morbus Wilson Erkrankten zentral- und osteuropäischer Herkunft nachgewiesen werden kann. Der von uns eingesetzte Test verwendet die DNA-Strip-Technologie. Nach einer Multiplex-PCR werden 4 Mutationen (H1069Q; 3400delC; M769V; W779X) mittels reverser Hybridisierung nachgewiesen.

Merke:

- Nur Menschen mit homozygoter Erbanlage erkranken.
- Die meisten Patienten weisen zwei verschiedene Mutationen auf („compound heterozygot“).
- Eine nicht nachweisbare Mutation schließt einen M. Wilson nicht aus.

**Zu 2: Serotoninbestimmung im Urin**

Karzinome sind die häufigsten endokrin aktiven Tumore im Gastrointestinaltrakt. Sie sezernieren Metabolite des Serotoninstoffwechsels. Liegt der Tumor außerhalb des Einzugsbereichs der Pfort-Adern, gelangt Serotonin ins Plasma (Karzinoid-Syndrom) und wird größtenteils in Thrombozyten gespeichert. Ein kleinerer Teil wird im Plasma und in den Nieren rasch zu 5-Hydroxy-Indol-Essigsäure (5-HIES) abgebaut. Im Urin wird hauptsächlich 5-HIES ausgeschieden.

Zur Diagnostik des Karzinoid-Syndroms gehört die 5-HIES-Bestimmung im 24-Stunden-Sammelurin. Ist die Ausscheidung im Urin normal oder grenzwertig, schließt sich eine Serotonin-Bestimmung im Serum an. Eine direkte Serotonin-Bestimmung im Urin erfolgt nicht mehr.

Störfaktoren: Serotoninhaltige Nahrungsmittel (Bananen, Tomaten, Nüsse u.a.), sowie diverse Medikamente (Reserpin) führen zu falsch hohen Werten des Serotonins und seiner Derivate.

### Zu 3: N-Azetlylsäureneuraminsäure (NANA, Sialinsäure) als Tumormarker obsolet

Die N-Azetlylneuraminsäure (NANA) ist ubiquitärer Bestandteil von Glycolipiden und -Glycoproteinen in allen Membranen und Exportproteinen (außer Albumin und Präalbumin). Die im Serum messbare NANA-Konzentration ist das Produkt von normaler Zellalterung. Bei Prozessen mit Gewebedestruktion sowie Entzündungen und Sepsis kann es zu stark erhöhten Serumwerten der NANA kommen. Wegen dieser Unspezifität ist die NANA als Tumormarker obsolet; ihre Messung wird künftig nicht mehr vom Zentrallabor angeboten. Als geeignete Tumormarker empfiehlt das Institut für Klinische Chemie folgende Kombinationen:

Harnblasen-Carcinom:	TPA + CEA	Hals- und Kopf-Carcinom:	SCC + CEA
Nierenzell-Carcinom:	TPA + CEA	Mamma-Carcinom:	CA 15-3 + CEA
Prostata-Carcinom:	PSA + PAP		

### Zu 4: Neue Referenzwerte zur Beachtung!

#### a) für Katecholamine im Urin von Kindern

In Zusammenarbeit mit der Kinderklinik wurde die Methode zur Katecholaminbestimmung im Urin wesentlich vereinfacht. Die Untersuchung wird jetzt im Spontanurin durchgeführt (Kinder und Jugendliche bis 18 Jahre). Damit entfällt die Bestimmung im Sammelurin. Die neuen Referenzwerte sind im Intranet-Laborkatalog ausgewiesen.

#### b) für die Fraktionen der Serumeiweiß-Elektrophorese

Ab sofort erfolgt die Serumeiweiß-Elektrophorese mit dem Halbautomaten „Hydrasys“ und anschließender Amidoschwarzfärbung. Es resultieren qualitativ bessere Trennungen, eine Materialkostensenkung, aber auch neue Referenzwerte:

Albumin:	53 - 66 %	Beta:	8,6 - 13,1 %
Alpha 1:	2,1 - 3,8 %	Gamma:	10,3 - 19,5 %
Alpha 2:	9,1 - 14,1 %		

#### c) für die Aktivitätseinheiten der Creatinkinase

Nach einer methodischen Änderung ergeben sich neue Referenzwerte der Creatinkinase für Erwachsene: > 18 Jahre:

Männer:	< 2,90 µmol/s.l	Frauen:	< 2,34 µmol/s.l
---------	-----------------	---------	-----------------

Die Werte für die anderen Altersgruppen bleiben unverändert.

### Zu 5: Alternativer Weg in der EDV zum Laborbefund

Bei Ausfall des Dataplan-Patientenmanagement besteht die Möglichkeit Laborbefunde über das Programm „Labor 2000“ einzusehen (im Windows NT).

- mit der Maus auf „Programme“ gehen
- mit der linken Maustaste „Labor 2000“ anklicken
- Passwort und Nutzernamen eingeben
- (s.a. Labormitteilung 3/2000 vom 29.08.2000 und 1/2001 vom 18.01.2001)