Gynäk. Rdsch. 1969;8:22

Resultate eines Massen-Screening auf Hyperaminoacidämie bei neugeborenen Kindern

C.	Carol	Glow
C.R.		Sriver
E.	Eluned	Davies

AIST, deBelle Laboratory for Biochemical Genetics, McGill University Montreal, and Children's Hospital Research Institute, Montreal (Canada)

Diese Untersuchung wurde von den Autoren in 9 grossen Spitälern in Montreal und Umgebung vom März 1965 bis Mai 1967 vorgenommen. Mit Hilfe einer einfachen Chromatographietechnik wurde eine bestimmte Menge Plasma von 36 172 Kindern im Alter von einer Woche auf Hyperaminoacidämie untersucht. Von diesen Kindern wurden 22 658 im Alter von 4–8 Wochen neuerlich untersucht. 316 Kinder zeigten irgendeine Form eines vermehrten Aminosäuregehaltes im Blut, wobei es sich in der überwiegenden Mehrzahl der Fälle um eine Vermehrung von Phenylalamin, Tyrosin oder Methionin handelte. Es konnten insgesamt 18 verschiedene Typen der Hyperaminoacidämie gefunden werden. Nur in 6 Fällen lag eine persistierende Störung vor. In allen anderen Fällen wurden bei der späteren Kontrolle Normalwerte gefunden. In diesen 6 Fällen handelte es sich zweimal um eine Phenylketonurie, einmal um eine vorübergehende Hyperphenylalaninämie, die sich im 4. Lebensmonat normalisierte, 2 Fälle von benigner Hyperphenylalaninämie und ein Fall von Homozystinurie. Die Autoren fordern eine Unterstützung dieser Untersuchungen im Rahmen des Public Health-Dienstes.

F. Friedrich

1 Originaltitel: Results of mass screening for hyperaminoacidemias on the newborn infant.