



Methylmalonsäure

Material	<u>Serum</u> oder <u>EDTA-Plasma</u> , <u>Heparin-Plasma</u> , <u>Citrat-Plasma</u> , 1 mL <u>Urin</u> , 10 mL
Referenzbereich	Serum: 9 - 32 µg/L Urin: < 2 mg/g Kreatinin
Methode	<u>LC-MS/MS</u>
Qualitätskontrolle	<u>Zertifikat</u>
Anforderungsschein	<u>Download</u> und <u>Analysenposition</u>
Auskünfte	<u>Klinische Chemie und Toxikologie</u>

Indikationen Verdacht auf Vitamin-B12-Mangel bzw. perniziöse Anämie. Bestätigung der Verdachtsdiagnose einer Methylmalonazidurie bei positivem Screeningbefund auf Propionylcarnitin. Verdacht auf funikuläre Myelose (Dana-Lichtheim-Krankheit).

Pathophysiologie Methylmalonsäure ist ein Funktionsparameter der intrazellulären Vitamin-B12 (Cyanocobalamin)-Versorgung und somit hervorragend geeignet sowohl zur Früherkennung eines Vitamin-B12-Mangels als auch zur Substitutionskontrolle. Mangelzustände mit metabolischer Auswirkung werden schneller und zuverlässiger erfasst, als mit der Vitamin-B12-Bestimmung im Serum. Methylmalonsäure entsteht als metabolisches Zwischenprodukt bei der Umsetzung von Propionsäure zur Bernsteinsäure. Ein Mangel an Cyanocobalamin führt zu einem Anstieg der Methylmalonsäurekonzentration im Blut. Erhöhungen der Methylmalonsäure über das 100- bis 1.000-fache der Normbereichsobergrenze sprechen für eine Methylmalonazidurie (angeborene Stoffwechselerkrankung mit einer Inzidenz von ca. 1 : 30.000).