



## Methylmalonsäure

**Material** Serum oder EDTA-Plasma, Heparin-Plasma, Citrat-Plasma, 1 mL

Urin, 10 mL

**Referenzbereich** **Serum:** 9 - 32 µg/L

**Urin:** < 2 mg/g Kreatinin

**Methode** LC-MS/MS

**Qualitätskontrolle** intern

**Anforderungsschein** Download und Analysenposition

**Auskünfte** Klinische Chemie und Toxikologie

**Analysenkosten** EBM, GOÄ

**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 Methylmalonsäure-Konzentration 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).