



## 5-Aminolävulinsäure-Dehydratase

<b>Präanalytik</b>	Material bei Transportzeiten bis 12 Std kühlen (4 - 8 °C). Bei längeren Transport- bzw. Aufbewahrungszeiten Blutbildwerte bestimmen (Hb, Hkt), Probe zentrifugieren und Sediment (Blutzellen) tiefrieren (-20 °C), Plasma kann verworfen werden. Tiefgefrorene Blutzellen zusammen mit den Blutbildwerten einsenden.
<b>Material</b>	<u>Heparin-Blut</u> , 2 mL, gekühlt (4 - 8 °C)
<b><u>Referenzbereich</u></b>	690 - 1.282 mmol/L/Std. <ul style="list-style-type: none"><li>▶ Träger eines heterozygoten Defektes im 5-Aminolävulinsäure-Dehydratase-Gen haben eine Restaktivität zwischen ca. 300 und 700 mmol/L/Std.</li><li>▶ Bei erniedrigten Aktivitäten besteht eine erhöhte Empfindlichkeit gegenüber einer Blei-Intoxikation.</li><li>▶ Bei Schwermetall-(insbesondere Blei-) Vergiftung liegt eine erniedrigte ALS-Dehydratasereaktivität vor. Das toxisch inhibierte Enzym ist <i>in vitro</i> mit <u>Zink</u> und Dithiothreitol vollständig reaktivierbar.</li><li>▶ Bei Doss-Porphyrrie sind Werte unter 100 mmol/L/Std. zu erwarten. Eine Reaktivierung des Enzyms mit Zink und Dithiothreitol ist nicht möglich.</li></ul>
<b>Methode</b>	<u>PHOT</u>
<b>Qualitätskontrolle</b>	<u>intern</u>
<b>Siehe auch</b>	<u>Porphyrine</u> , <u>Porphyrie-Diagnostik</u>
<b><u>Anforderungsschein</u></b>	<u>Download</u> und <u>Analysenposition</u> <u>Download</u>
<b>Auskünfte</b>	<u>Klinische Chemie und Toxikologie</u>
<b>Indikationen</b>	Doss Porphyrie (ALAD-Defekt-Porphyrie) und Bleiintoxikation.
<b>Pathophysiologie</b>	Der Pyrrolring des Häms wird durch die Verknüpfung zweier 5-Aminolävulinsäure-Moleküle zu Porphobilinogen (PBG) gebildet. Das Zn-haltige Enzym 5-Aminolävulinsäure-Dehydratase (Mr 36,295 kDa; Chromosom 9q34) katalysiert diese Reaktion, wobei eines des Substratmoleküle mit einer Aminogruppe des Enzyms eine Schiff'sche-Base bildet. Die Hemmung der 5-Aminolävulinsäure-Dehydratase durch Blei stellt eines der Hauptsymptome der akuten Bleivergiftung dar.

H.-P. Seelig