

Tel. 0761-270-43740 (Probenannahme),
-45270 (Fax)
-43700 (PD Dr. Sara Tucci)
E-mail: fettsaeureoxidation@uniklinik-freiburg.de

Auftragsscheine im Internet unter:
<http://www.uniklinik-freiburg.de/kinderklinik/live/labor.html>

Konfirmationsdiagnostik bei V.a. Fettsäurenstoffwechselstörungen

Patientendaten (Aufkleber)

Einsender (Stempel)

Name:

Vorname:

weibl. männl.

Geb.datum:

Kostenträger:

Privatversichert: nein ja (bitte Adresse und Vorname des versicherten Elternteils angeben):

Anfordernde/r Arzt/Ärztin (Stempel):

Telefon/Fax:

VERDACHTSDIAGNOSE:

KLINISCHE ANGABEN:

Auffälliges Neugeborenen-Screening: ja nein

Konzentrationen der wegweisenden Metabolite:

Symptome:

ja nein, asymptomatisch

KLINIK

- | | | |
|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> akute metabol. Entgleisung (11) | <input type="checkbox"/> Hepatopathie (12) | <input type="checkbox"/> Lethargie, Koma (13) |
| <input type="checkbox"/> AZ-Verschlechterung (15) | <input type="checkbox"/> Tachykardie/Arrhythmie (20) | <input type="checkbox"/> Krampfanfälle (34) |
| <input type="checkbox"/> Trinkschwäche (19) | <input type="checkbox"/> Kardiomyopathie (21) | <input type="checkbox"/> Muskelhypotonie (22) |
| <input type="checkbox"/> Sonstiges (60): _____ | | |

LABOR

- | | | |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> metabolische Azidose (61) | <input type="checkbox"/> Transaminasen erhöht (65) | <input type="checkbox"/> Laktat _____ mmol/l (68) |
| <input type="checkbox"/> NH ₃ ↑: _____ μmol/l (64) | <input type="checkbox"/> CK erhöht (66) | <input type="checkbox"/> Alkalose (74) |
| <input type="checkbox"/> Hypoglykämie, BZ _____ mg/dl (63) | <input type="checkbox"/> Ketonurie (77) | <input type="checkbox"/> Sonstiges (90): _____ |

GEWÜNSCHTE UNTERSUCHUNG:

Enzymatik MCAD VLCAD

Bitte mindestens 2 ml EDTA-Blut ungekühlt mit Laborüberweisungsschein. Das Blut sollte innerhalb von 48 h im Labor ankommen (Abnahme und Versand möglichst zu Beginn der Woche).

Genetik

- | | | |
|---|--------------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> MCAD | <input type="checkbox"/> LCHAD / MTP | <input type="checkbox"/> Carnitin-Transporterdefekt |
| <input type="checkbox"/> VLCAD | <input type="checkbox"/> CPT I | <input type="checkbox"/> CACT (Carnitin-Acylcarnitin-Carrier/Translokase) |
| <input type="checkbox"/> SCAD | <input type="checkbox"/> CPT II | <input type="checkbox"/> ETFA/ ETFB/ ETFDH (Multipler Acyl-CoA Dehydrogenase-Mangel) |
| <input type="checkbox"/> FAOD Panel-Diagnostik (26 Gene; Liste auf Anfrage) | | |

Bitte 2 ml EDTA-Blut oder eine Trockenblutkarte mit Laborüberweisungsschein für das MVZ Humangenetik (Muster 10, Ausschlussziffer 32010), eine unterschriebene Einverständniserklärung der Eltern und den Anforderungsschein der Molekulargenetik zuschicken.

Anforderungsschein Molekulargenetik: http://www.uniklinik-freiburg.de/fileadmin/mediapool/07_kliniken/zkj_paed-genetik/pdf/Anforderungsformular_MolGen_Analyse_neu.pdf

MATERIAL: Datum der Probengewinnung: ____ . ____ . 20 ____

- EDTA-Blut
 Trockenblut (Filterpapier-Karte)

BITTE EINSENDUNGEN VORHER TELEFONISCH ANKÜNDIGEN! VIELEN DANK!