

Tel. 0761-270-
-43740 (Probenannahme), -43680 (Labor), -43710 (Laborleiter)
-45270 (Fax); E-mail: stoffwechsellabor@uniklinik-freiburg.de

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

Auftrag für **SELEKTIVES SCREENING** nach angeborenen Stoffwechselstörungen bzw. für **Metaboliten-SPEZIALUNTERSUCHUNGEN**

Patientendaten (Aufkleber)
Name:

Einsender (Stempel)

Vorname: weibl. männl.

Geb.datum:

Kostenträger:

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

Anfordernde/r Arzt/Ärztin (Stempel):

Telefon/Fax:

KLINISCHE und/oder LABORCHEMISCHE AUFFÄLLIGKEITEN:

ANAMNESE

- | | | |
|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> Konsanguinität der Eltern (1) | <input type="checkbox"/> Mangelgeburtlichkeit (2) | <input type="checkbox"/> Herzvitium (3) |
| <input type="checkbox"/> Frühgeburt _____ SSW (4) | <input type="checkbox"/> Unklare Todesfälle (Neugeborener) in der Familie (5) | <input type="checkbox"/> Sonstiges (10): |

KLINIK

- | | | |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> akute metabol. Entgleisung (11) | <input type="checkbox"/> Hepatopathie (12) | <input type="checkbox"/> Lethargie, Koma (13) |
| <input type="checkbox"/> rezidivierendes Erbrechen (14) | <input type="checkbox"/> AZ-Verschlechterung (15) | <input type="checkbox"/> auffälliger Geruch (16) |
| <input type="checkbox"/> klin. Bild wie Sepsis/Meningitis (17) | <input type="checkbox"/> Reye-S.-artige Krankheit (18) | <input type="checkbox"/> Trinkschwäche (19) |
| <input type="checkbox"/> Tachykardie/Arrhythmie (20) | <input type="checkbox"/> Kardiomyopathie (21) | <input type="checkbox"/> Muskelhypotonie (22) |
| <input type="checkbox"/> ophthalmologische Symptome (23) | <input type="checkbox"/> Katarakt (24) | <input type="checkbox"/> Hautausschlag (25) |
| <input type="checkbox"/> Entwicklungsverzögerung (26) | <input type="checkbox"/> Entwicklungsrückschritte (27) | <input type="checkbox"/> Gedeihstörung (28) |
| <input type="checkbox"/> Makrozephalie (29) | <input type="checkbox"/> Leukodystrophie (30) | <input type="checkbox"/> Mikrozephalie (31) |
| <input type="checkbox"/> Ataxie (32) | <input type="checkbox"/> extrapyramidale Störungen (33) | <input type="checkbox"/> Krampfanfälle (34) |
| <input type="checkbox"/> Epilepsie (35) | <input type="checkbox"/> autistische Züge (36) | <input type="checkbox"/> Syndaktylie 2./3. Zehe (37) |
| <input type="checkbox"/> Nephropathie/Tubulopathie (38) | <input type="checkbox"/> Nephrolithiasis (39) | <input type="checkbox"/> Sprachentwicklungsstörung (40) |
| <input type="checkbox"/> Sonstiges (60): | | |

LABOR

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> metabolische Azidose (61) | <input type="checkbox"/> erhöhte Anionenlücke (62) | <input type="checkbox"/> Hypoglykämie, BZ _____ mmol/l (63) |
| <input type="checkbox"/> NH ₃ ↑: _____ μmol/l (64) | <input type="checkbox"/> Transaminasen erhöht (65) | <input type="checkbox"/> CK erhöht (66) |
| <input type="checkbox"/> Myoglobininurie (67) | <input type="checkbox"/> Laktat _____ mmol/l (68) | <input type="checkbox"/> Anämie/Thrombozyto-/Leukopenie (69) |
| <input type="checkbox"/> Harnsäure ↑ (70)/ ↓ (71) | <input type="checkbox"/> Kreatinin ↑ (72) / ↓ (73) | <input type="checkbox"/> Alkalose (74) |
| <input type="checkbox"/> Cholesterin erniedrigt (75) | <input type="checkbox"/> Ketonkörper postprandial ↑ (76) | <input type="checkbox"/> permanente Ketonurie (77) |
| <input type="checkbox"/> Ketoazidose (78) | <input type="checkbox"/> Sonstiges (90): | |

VERDACHTSDIAGNOSE / DIAGNOSE (bei Verlaufskontrolle)/ SPEZIELLE HINWEISE

Besondere Analysenwünsche bitte hier angeben oder auf der Rückseite ankreuzen!

Basis-Stoffwechselscreening (s. Rückseite, im Allgemeinen zu empfehlen)

Urin-Minimal-Programm (nur Organische Säuren, Streifenfest, Kreatinin [als Bezugsgröße])

MATERIAL: Datum der Probengewinnung: _____ . _____ . 20 _____

- Spontanurin**
 24-Std-Sammelurin (Gesamtvolumen _____ ml)
 Serum **Liquor cerebrospinalis** (parallel Serum untersuchen!)
 Trockenblut (Filterpapier-Karte)

MÖGL. STÖRFAKTOREN:

- Medikamente: Valproat
 Cefotaxim
 Aciclovir
 Andere (welche ?)

_____ Besondere Diät (MCT?), Sondennahrung, Infusionen:

Informationen zu erforderlichen Probenvolumina finden Sie auf der Rückseite.

Bei ambulanten Patienten bitte jedes Probenmaterial mit einem eigenen Labor-Überweisungsschein (Muster 10) versehen.

NOTFALL-UNTERSUCHUNGEN BITTE TELEFONISCH ANKÜNDIGEN UND ABSPRECHEN !

Untersuchungen/ benötigtes Probenmaterial

Urin: 4-10 ml, für Basis-Stoffwechselscreening bestehend aus einer Bestimmung der Organischen Säuren, Urin-Streifentest und einer qualitativen Untersuchung der Aminosäuren (HVE) und diversen Vorproben (z.B. auch qualitativem Test auf manche Mukopolysaccharidosen und auf eine Kreatinbiosynthese-Störung).

In Abhängigkeit von Analyseergebnissen des Basis-Stoffwechselscreenings und klinischen Angaben automatisch bzw. auf ausdrücklichen Wunsch werden in der Probe außerdem bestimmt*:

- Aminosäuren quantitativ
- Harnsäure und weitere Purine/ Pyrimidine (z.B. zur Suche nach Lesch-Nyhan-Syndrom, Molybdän-Kofaktor-Mangel, isolierter Xanthinurie, Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Defekt, Dihydropyrimidinase-Defekt, MNGIE etc.)
- Orotsäure (z.B. bei Verdacht auf einen Harnstoffzyklus-Defekt; für Quantifizierung 10 ml Urin)
- Glykosaminoglykane (Mukopolysaccharide) quantitativ & qualitativ bei Verdacht auf eine Mukopolysaccharidose
- Mono- und Disaccharide
- Guanidinoessigsäure und Kreatin (zusätzlich zu Kreatinin; bei Verdacht auf Kreatinbiosynthese-Störungen)
- Sulfocystein (**Urin auf Trockeneis**)
- D-Laktat
- Enantiomeren-Trennung D- und L-2-Hydroxyglutarsäure
- Bestimmte Azylkarnitine im Urin mittels Tandem-Massenspektrometrie (Tandem-MS)
- α -Aminoadipinsemialdehyd (bei V.a. Vitamin B6 – Abhängige Epilepsie) (**Urin auf Trockeneis**)

Serum (benötigte Volumina in Klammern):

Quantifizierung der Aminosäuren im Basis-Stoffwechselscreening (0,5 ml; für die meisten Aminoazidopathien als empfindlichere Methode der Quantifizierung der Aminosäuren im Urin vorzuziehen).

Aufgrund von klinischen Angaben, Labordaten bzw. auf Ihren ausdrücklichen Wunsch können im Serum auch bestimmt werden (benötigtes Serum-Volumen in Klammern)*:

- Gesamt-Homozystein (**0,1 ml**; z.B. bei Verdacht auf Homozystinurie, milde Hyperhomozysteinämie als Risikofaktor, Thrombophilie, chronische Niereninsuffizienz, Vitamin-B12-Mangel, Molybdän-Kofaktor-Mangel u.a.)
- Azylkarnitine mittels Tandem-MS (insbesondere bei Verdacht auf einen CPT-II-Defekt) (**0,1 ml**)
- Überlangkettige Fettsäuren (VLCFA) und Phytansäure (**1 ml**) zur Primärdiagnostik peroxisomaler Defekte (Zellweger-Syndrom, Adrenoleukodystrophie etc.)
- 7-Dehydrocholesterol (**0,5 ml**) bei Verdacht auf ein Smith-Lemli-Opitz-Syndrom
- das Transferrin-Muster als Primärdiagnostik bei Verdacht auf CDG-Syndrome (**0,25 ml**)
- S-Adenosyl Methionin und S-Adenosyl Homocystein (SAM SAH) (**1 ml Plasma auf Trockeneis**)

Trockenblut (2-3 Kreise Blut auf Filterpapierkarte; Karte bitte nicht überladen!):

Im Basis-Stoffwechselscreening zur Bestimmung des freien Karnitins und der Azylkarnitine mit der Tandem-MS zur Diagnostik von Fettsäuren-Oxidations-Defekten sowie zur ergänzenden Diagnostik verschiedener Organoazidopathien.

- Außerdem: zur Bestimmung der Porphobilinogen-Synthase-Aktivität (zusätzlich zu einer Analyse der Aminosäuren im Blut und der Organischen Säuren im Urin) bei Verdacht auf Tyrosinämie Typ I
- Zur Phenylalanin- und Tyrosin-Bestimmung mit Tandem-MS zur Therapiekontrolle bei PKU
- Gesamt Homocystein, Cystein und Methionin mit Tandem-MS

Enzymaktivitätsbestimmungen aus EDTA-Blut (Versanddauer < 48h)

- **Adenosindeaminase (ADA)-Aktivität** (besonders bei SCID-Patienten, Diamond-Blackfan-Syndrom) in Erythrozyten (alternativ in kultivierten Fibroblasten)
- **Very-Long-Chain Dehydrogenase (VLCAD) – Aktivität**
- **Medium-Chain Dehydrogenase (MCAD) – Aktivität**
- **Biotinidase-Aktivität**

*Bei Untersuchungen, die nur auf Basis eines Labor-Überweisungsscheines (und somit pauschal) abgerechnet werden können, ist im Allgemeinen nicht die ganze Bandbreite unseres Analysenprogramms in einer einzigen Probe durchführbar, selbst dann nicht, wenn das Probenvolumen entsprechend groß gewählt worden ist.

NOTFALL-UNTERSUCHUNGEN BITTE TELEFONISCH ANKÜNDIGEN UND ABSPRECHEN
unter 0761-270-43680 !

Außerhalb der normalen Laborzeiten 0761-270-43000