

**Labor für Klinische Biochemie und Stoffwechsel**  
Dr. phil. U. Berger/Dr. med. Dr. sc. nat. A. Schumann  
**Kinder- und Jugendklinik**  
Breisacher Str. 62  
79106 Freiburg

**UNIVERSITÄTS**  
**KLINIKUM** FREIBURG  
**KJK KINDER- UND JUGENDKLINIK**

Telefon (Probenannahme): +49- 761- 270- 43680  
Notfalltelefon / Pforte: +49- 761- 270- 43000  
Fax: +49- 761- 270- 9645270  
E-Mail: [kjk.stoffwechsellabor@list.unklinik-freiburg.de](mailto:kjk.stoffwechsellabor@list.unklinik-freiburg.de)

**Kinder- und Jugendklinik**  
**Klinik für Allgemeine Kinder- und Jugendmedizin**  
**Ärztliche Direktorin**  
**Prof. Dr. med. U. Spiekerkötter**

**Anforderungsbogen Stoffwechselloabor**

**Kostenträger**

**Rechnungsadresse**

**Patientendaten**

**Kasse**   
**Privat**

**Nachname:**

**Vorname:**

**Geburtstag:**

**Geschlecht:**  w  m  d

Bei Privatpatienten bitte Adresse angeben!

**Datum der Probengewinnung:**

Bei Patienten aus dem Ausland bitte Kopie der Kostenübernahme beifügen!

Probenbeschriftung: Nachname, Vorname, Geburtstag

**Klinische Information/Verdachtsdiagnose/Fragestellung** (für eine umfassende Beurteilung unbedingt erforderlich)

---

---

---

**Medikamente/Infusionen**

nein  ja (welche?)

**Besondere Ernährung**

nein  ja (welche?)

**Klinik:**

Ataxie   
Autismus   
Dystonie   
Entwicklungsretardierung   
Enzephalitis   
Epilepsie   
Erbrechen   
Gedeihstörung   
Hepato-/Splenomegalie   
Kardiomyopathie   
Koma   
(Muskuläre) Hypotonie   
Makro-/Mikrozephalie

**Laborbefunde:**

Azidose [pH, BE]  \_\_\_\_\_  
Anionenlücke [mmol/l]  \_\_\_\_\_  
CK [U/l]  \_\_\_\_\_  
Hyperammonämie [µmol/l]  \_\_\_\_\_  
Hypoglykämie [mg/dl]  \_\_\_\_\_  
Ketonurie  \_\_\_\_\_  
Laktatazidämie [mmol/l]  \_\_\_\_\_  
Transaminasen [U/l]  \_\_\_\_\_  
Sonstige:  \_\_\_\_\_

**Einsender (Stempel)**

**Name des anfordernden Arztes** (bitte in Druckschrift)

**Telefon für Rückfragen**

**E-Mail für Befunde**

**Datum/Unterschrift**

## Stoffwechseldiagnostik:

**Basisuntersuchung:** Acylcarnitinprofil (TB), Aminosäuren (S)<sup>1</sup>, Organische Säuren (U)<sup>4</sup>, Vortests (U)<sup>4</sup>

### Einzelanforderungen:

- Acylcarnitinprofil (TB)
- Acylcarnitinprofil (S)<sup>1</sup>
- Acylcarnitinprofil (U)<sup>4</sup>
- Adenosindesaminase 2 (ADA 2)-Aktivität (VB)<sup>3,5,9</sup> (Erfordert Einwilligung auf Seite 3)
- S-Adenosylmethionin/S-Adenosylhomocystein (SAM/SAH) (P)<sup>2,7</sup>
- Alpha-Aminoadipinsemialdehyd (U)<sup>4,8</sup>
- Aminosäuren quantitativ (L)<sup>1,7</sup>
- Aminosäuren quantitativ (S)<sup>1</sup>
- Aminosäuren quantitativ (U)<sup>4</sup>
- CDG-Diagnostik (S)<sup>1</sup>
- 7-Dehydrocholesterol (S)<sup>1</sup>
- Enantiomeren-Trennung (  Glycerinsäure,  2-Hydroxyglutarsäure,  Laktat) (U)<sup>4</sup>
- Fettsäureoxidationsstörung Enzymatik (VB)<sup>3,5,9</sup> (Erfordert Einwilligung auf Seite 3)\*
  - MCAD
  - VLCAD
- Glutathion (P/S/U)<sup>2,7</sup>, (VB)<sup>3,9</sup>, (F)
- Homocystein (S/P)<sup>1</sup>
- Kreatinbiosynthese (Kreatin, Kreatinin, Guanidinoacetat) (U)<sup>4</sup>
- Lysosomale Diagnostik:
  - Morbus Fabry (TB<sup>6</sup>, ausschließlich nach Rücksprache!)
  - Morbus Gaucher (TB<sup>6</sup>, ausschließlich nach Rücksprache!)
- Mucopolysaccharidosen:
  - Quantitativ: Glykosaminoglykane (U)<sup>4</sup>
  - Qualitativ: Elektrophorese (U)<sup>4</sup>
  - Enzymatik (Typ I, II, IIIB, IVA, VI, VII), (TB<sup>6</sup>, ausschließlich nach Rücksprache!)
- Niemann-Pick (TB<sup>6</sup>, ausschließlich nach Rücksprache!)
- Morbus Pompe (TB<sup>6</sup>, ausschließlich nach Rücksprache!)
- Morbus Wolman (TB<sup>6</sup>, ausschließlich nach Rücksprache!)
- Methylmalonsäure (S)<sup>2</sup>, (U)<sup>4</sup>
- Mono-/Disaccharide (U)<sup>4</sup>
- Organische Säuren (U)<sup>4</sup>
- Orotsäure (U)<sup>4</sup>
- Peroxisomale Diagnostik (VLCFA, Phytansäure) (S)<sup>2</sup>
- Phenylalanin-/Tyrosinkonzentration (TB)
- Purin-/Pyrimidindiagnostik (U)<sup>4</sup>
- Remethylierungsdefekte:
  - Enzymaktivitätsmessung (CbIC, CBS, MTHFR), ausschließlich nach Rücksprache!
  - Remethylierungsprofil (Homocystein, Cystein, Methionin, Cystathionin) (P)<sup>1</sup>/(U)<sup>4</sup>
- Sulfocystein (U)<sup>4,7</sup>

\*NEU: Bitte beachten Sie für zusätzliche genetische Diagnostik die Vorgaben unserer Sektion für Pädiatrische Genetik:

<https://www.uniklinik-freiburg.de/kinderklinik/behandlungsspektrum/paediatrische-genetik/diagnostik/leistungsverzeichnis.html>

(bitte gesonderte Probe, Anforderungsformular und eine Einverständniserklärung einsenden)

### Informationen zu den Einzelanforderungen:

- |   |  |
|---|--|
| (F) Fibroblasten  | 1. 0,5 ml  |
| (L) Liquor  | 2. 1 ml  |
| (P) EDTA-Plasma   | 3. 2 ml  |
| (S) Serum   | 4. 5-10 ml   |
| (TB) Trockenblut (3 Kreise), bitte 2h bei RT trocknen                             | 5. Erfordert Einwilligung gemäß Gendiagnostikgesetz § 8, Abs. 1  |
| (U) Urin, falls vorhanden Konservierung mit 4-6 Tr. Dichlormethan, Versand bei RT | 6. Kostenfrei über verschiedene Diagnostikinitiativen  |
| (VB) EDTA-Vollblut  | 7. Direkte Überführung und Versand auf Trockeneis  |
|   | 8. Möglichst bis zum Versand bei -20°C lagern, Versand der gefrorenen Probe zusammen mit Kühlakkus o. ä. |
|   | 9. Versanddauer < 48h  |

**Bezeichnung/Anschrift der Einrichtung/Stempel**

**Patientendaten**

Name: Geburtsdatum:

Vorname:

Straße/Hausnummer:

PLZ/Wohnort:

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle molekulargenetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung. Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. Je nach Fragestellung werden auch Hoch-Durchsatz-Methoden wie die Exom-Sequenzierung eingesetzt. Einwilligungspflichtig gemäß Gendiagnostikgesetz sind auch Genproduktanalysen, wie z.B. **biochemisch-enzymatische Untersuchungen**.

Gewünschte Analyse/ Fragestellung (Diagnose oder biochemisch-enzymatische Untersuchung):

.....

Bitte lesen Sie diese Einwilligung sorgfältig und kreuzen Sie die für Sie zutreffenden Antworten an:

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde der Analyse(n) weitergeleitet werden an Frau/Herr Dr.:

.....

Bei Bedarf dürfen meine Befunde/ darf mein Untersuchungsmaterial für die Beratung/ Untersuchung folgender Angehöriger genutzt werden:

.....

Ich erkläre mich hiermit einverstanden, dass von mir bzw. meinem Kind entnommenes Blut und/oder Gewebe mittels molekulargenetischer/biochemisch-enzymatischer Methoden auf genetische Veränderungen untersucht wird und willige in die Verarbeitung der genetischen Probe sowie der genetischen Daten ein.

Ich wurde über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten molekulargenetischen/biochemisch-enzymatischen Analyse aufgeklärt und hatte ausreichend Gelegenheit offene Fragen zu besprechen.

Ebenso wurden die möglichen Konsequenzen, die sich aus den Ergebnissen der molekulargenetischen/biochemisch-enzymatischen Analyse für mich oder auch andere Familienmitglieder ergeben können, ausführlich besprochen (genetische Beratung).

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft widerrufen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen.

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich das Recht habe, die Untersuchungsergebnisse ganz oder teilweise nicht zur Kenntnis zu nehmen, sondern vernichten zu lassen (Recht auf Nichtwissen).

Zutreffendes bitte ankreuzen:

Bei genetischen Untersuchungen kann es zu Ergebnissen kommen, die sich nicht auf o.g. Diagnose beschränken (Zufallsbefunde). Ich bitte auch um die Mitteilung von medizinisch bedeutsamen Zufallsbefunden.

Die Ergebnisse der Untersuchungen müssen nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. meiner Familie auch zu einem späteren Zeitpunkt zur Verfügung stehen.

Mit der Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials für ggf. ergänzende Untersuchungen zur Diagnosefindung oder für laboranalytische Qualitätskontrollmaßnahmen bin ich einverstanden.

Ich bin damit einverstanden, dass erhobene Daten über die in Frage stehende Erkrankung, in verschlüsselter Form (pseudonymisiert), für wissenschaftliche Zwecke genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.

.....  
Ort, Datum Name (Druckschrift) Unterschrift Patient\*in bzw. gesetzliche\*r Vertreter\*in

.....  
Ort, Datum Name (Druckschrift) Unterschrift aufklärende\*r Ärztin/Arzt + Stempel