

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

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

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

**Anforderungsbogen Stoffwechsellabor**

**Kostenträger**

**Rechnungsadresse**

**Patientendaten**

**Kasse** ☐  
**Privat** ☐

**Nachname:**

**Vorname:**

**Geburtstag:**

**Geschlecht:** ☐ w ☐ m ☐ d

Bei Privatpatienten bitte Adresse angeben!

Bei Patienten aus dem Ausland bitte Kopie der Kostenübernahme  
beifügen!

**Datum der Probengewinnung:**

Probenbeschriftung: Nachname, Vorname, Geburtstag

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

---

---

<b>Medikamente/Infusionen</b>	<input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> ja (welche?)
<b>Besondere Ernährung</b>	<input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> 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>
- ☐ Fettsäurenoxidationsstörung 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 (CblC, 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 Kühlakku o. ä.
	9. Versanddauer < 48h

<b>Bezeichnung/Anschrift der Einrichtung/Stempel</b>	<b>Patientendaten</b>
	Name: Geburtsdatum:
	Vorname:
	Straße/Hausnummer:
	PLZ/Wohnort:

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

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

O 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 aufklärende*r	Ärztin/Arzt + Stempel
------------	---------------------	----------------------------	-----------------------