Kinderklinik
Klinisches Labor

Uniklinikum Erlangen

Laboranforderung für Stoffwechseldiagnostik

Formular Spezialanalytik, Stoffwechsel

Kinder- und Jugendklinik
Direktor: Prof. Dr. med. Joachim Wölfle

Klinisches Labor
Kompetenzzentrum für Massenspektrometrie
Spezialanalytik–Stoffwechseldiagnostik
Telefon: 09131 85-33746
Fax: 09131 85-33714

Ansprechperson:
Prof. Dr. rer. nat. Manfred Rauh, Laborleiter
PD Dr. med. Johanna Hammersen, Stoffwechselambulanz
Tel.-Nr. 09131 85-33118 (Zentrale)

An das
Universitätsklinikum Erlangen
Kinder- und Jugendklinik
- Klinisches Labor -
Loschgestraße 15

91054 Erlangen

Absender (Stempel):

Tel.-Nr. für Rückruf:
Fax.-Nr. für Befundmitteilung:

Patientendaten (Aufkleber):
Name:
Vorname:
Geb.-Datum:
Kostenträger:
Privatversichert:

Fragestellung:

_____

Probenentnahme am: _____ **Nüchternzeit:** _____ **Stunden**

EDTA-Blut
- □ HbA1c

Serum
- □ Aminosäuren-Profil[1]
- □ Aminosäuren-Kurzprofil[2]
- □ Allo-Isoleucin
- □ Fischerquotient
- □ Phenylalanin
- □ ß-Hydroxybuttersäure[3]
- □ Freie Fettsäuren[3]
- □ Methylmalonsäure
- □ Gallensäuren-Differenzierung[7]
- □ CDG-Diagnostik

Trockenblutkarte[6]
- □ Acylcarnitin-Profil
- □ Phenylalanin+Tyrosin

Urin[5]
- □ Organische Säuren
- □ Methylmalonsäure
- □ Orotsäure
- □ Mucopolysaccharide
- □ Aminosäuren-Profil
- □ Purine & Pyrimidine

Liquor
- □ Aminosäuren-Profil[4]

Hypoglykämie-Diagnostik[8]
- □ Serum:
  (Aminosäuren-Profil[1], freie Fettsäuren[3] ß-Hydroxybuttersäure[3], Cortisol, Insulin, Wachstumshormon)
- □ Trockenblutkarte[6]
  (Acylcarnitine)
- □ Urin[5]
  (Organische Säuren)

Citrat-Plasma
- □ Homocystein[3]

Fluorid-Plasma
- □ D-Laktat[7]

Abnahme- und Versandbedingungen
1) Nüchtern, Bestimmung aller Aminosäuren, sofort versenden
2) Nüchtern, Bestimmung von Valin, Methionin, Leucin, Isoleucin, Tyrosin, Phenylalanin
3) Nüchtern, gekühlt zentrifugieren, sofort tieffrieren, Versand auf Trockeneis
4) sofort tieffrieren, Versand auf Trockeneis
5) frischer Spontanurin (Morgenurin), 5-10 ml, Abnahme am Wochenanfang, sofort versenden
6) 1 großen Tropfen pro Kreis aufgeben, 3-4 Stunden bei Raumtemperatur trocknen lassen.
7) Serum/Plasma tieffrieren, Versand auf Trockeneis
8) Probengewinnung in der Hypoglykämie! Serum tieffrieren, Versand auf Trockeneis

Kenn-Nr.: 9475 Version: 003 Freigabedatum: 17.01.2024

Laboranforderung für Stoffwechseldiagnostik

Formular Spezialanalytik, Stoffwechsel

Indikation / Klinische Symptomatik (Beispiele)

Acylcarnitine
Apnoe, Azidose, Rhabdomyolyse / CK-Erhöhung, Encephalopathie, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Kardiomyopathie, Koma, Krampfereignisse, Reye-Syndr., Leberversagen, Muskelschmerzen, Muskelkrämpfe, muskuläre Hypotonie, Myoglobinurie, SIDS oder ALTE, Geschw. von SIDS Opfern.

Organische Säuren
(unkl.) metab. Azidose, V.a. Energiestoffwechselstörung, Hypotonie, Hypoglykämie / Hyperglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Kardiomyopathie, unphysiologische Ketose, Koma, Laktatazidose, Makrozephalie, Reye-Syndrom, SIDS oder ALTE, Geschw. von SIDS Opfern, Subd. Hygrome, Trinkschwäche, neuopädiatrische Abklärung

Purine & Pyrimidine
Weit gefächertes Symptomspektrum, je nach Defekt (kleiner Auszug):
Anämie, autistisches Verhalten, Ataxie, Autoaggression, rezidiv. Infekte mit V.a. angeborenem Immundefekt, Mikrocephalie, Minderwuchs, Muskelkrämpfe, Muskelschwund, Nierensteine, Trinkschwäche, Wachstumsstörung

Aminosäuren
Azidose, Coma, Encephalopathie, V. a. Energiestoffwechselstörung, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Krampfereignisse, Neutropenie, psychiatr. Krankheitsbilder
Nephrolithiasis: Zusätzlich Aminosäuren im Urin bestimmen

Homocystein
Anämie, marfanoider Habitus, Epilepsie, progrediente Myopie, psychomotorische Retardierung, neurologische oder psychiatrische Symptome, (unkl.) Thrombosen / Thromboembolien, Linsen(sub)luxation, Linsenschlottern

CDG-Diagnostik
unklare Multisystemerkrankung, neuropädiatrische Auffälligkeiten (Epilepsie, Entwicklungsstörung), Kardiomypathie, Hepatopathie, invertierte Mamillen, unphysiologische Fettverteilung, Gedeihstörung, Gerinnungsproblematik (Thrombosen und/oder Blutungsneigung)

Bei einer Vielzahl von Symptomen kann es sinnvoll sein, eine komplette metabolische Abklärung bestehend aus Acylcarnitinen im Trockenblut, organischen Säuren im Urin und Aminosäuren im Serum anzufordern.

Kenn-Nr.: 9475 Version: 003 Freigabedatum: 17.01.2024