



Laboranforderung für Stoffwechseldiagnostik

Formular

Spezialanalytik, Stoffwechsel

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

91054 Erlangen

Kinder- und Jugendklinik

Direktor: Prof. Dr. med. Joachim Wöfle

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

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

Absender (Stempel):

Patientendaten (Aufkleber):

Name:

Vorname:

Geb.-Datum:

Kostenträger:

Privatversichert:

Tel.-Nr. für Rückruf:

Fax.-Nr. für Befundmitteilung:

Fragestellung:

Probenentnahme am: _____ Nüchternzeit: _____ Stunden

EDTA-Blut

HbA1c

Serum

- Aminosäuren-Profil¹
- Aminosäuren-Kurzprofil²
- Allo-Isoleucin
- Fischerquotient
- Phenylalanin
- β -Hydroxybuttersäure³
- Freie Fettsäuren³
- Methylmalonsäure
- Gallensäuren-Differenzierung⁷
- CDG-Diagnostik

Trockenblutkarte⁶

- Acylcarnitin-Profil
- Phenylalanin+Tyrosin

Urin⁵

- Organische Säuren
- Methylmalonsäure
- Orotsäure
- Mucopolysaccharide
- Aminosäuren-Profil
- Purine & Pyrimidine
- Katecholamine (HVA/VMA)⁹
_____h, _____ml

Liquor

- Aminosäuren-Profil⁴

Hypoglykämie-Diagnostik⁸

Serum:

(Aminosäuren-Profil¹, freie Fettsäuren³
 β -Hydroxybuttersäure³, Cortisol,

Insulin, Wachstumshormon)

Trockenblutkarte⁶

(Acylcarnitine)

Urin⁵

(Organische Säuren)

Citrat-Plasma

Homocystein³

Fluorid-Plasma

D-Laktat⁷

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 tiefrieren, Versand auf Trockeneis
- 4) sofort tiefrieren, 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 tiefrieren, Versand auf Trockeneis
- 8) Probengewinnung in der Hypoglykämie! Serum tiefrieren, Versand auf Trockeneis
- 9) Sammelurin möglich, Sammelzeit und Sammelmenge angeben!



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 Symptompektrum, 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), Kardiomyopathie, 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.