



Notfallprobe (nach tel. Absprache!) Ansprechpartner: _____



Tel.: _____ Fax: _____

Zentrum für Stoffwechseldiagnostik
Reutlingen GmbH

Patientendaten:

Einsender (Postanschrift, Station):

Diagnostik durch Wissen
Kompetente Beratung
Notfall-Diagnostik
Tandem-Massen-
Spektrometrie (TMS)
MULTISCAN

Spontanurin ☐
Serum/Plasma ☐
Trockenblut ☐
Sonstiges: ☐
Abnahmedatum: _____

Kassenpatient: ☐
Privatpatient: ☐

stationär: ☐
ambulant: ☐

Leistungsanforderung: (Bitte ankreuzen!)

Metabolisches Basis-Screening auf: Amino- / Organoazidopathien / **MULTISCAN** /
Fettsäurenoxidationsstörungen / überlangkettige Fettsäuren / Purine & Pyrimidine



Erweitertes Screening auf: Lysosomale Speichererkrankungen / **LYSOSCAN** / Mu-
kopolysaccharidosen / Oligosaccharidosen / Sphingolipidosen / Mukopolipidosen



	U	S	L	TB		U	S	TB
Organische Säuren	☐	☐	☐		Überlangkettige Fettsäuren	☐		
Aminosäuren	☐	☐	☐	☐	Guanidinoacetat / Creatin	☐	☐	☐
Purine/Pyrimidine	☐				Homocystein		☐	☐
Oligosaccharide	☐				Glycosaminoglykane / MPS	☐		
Sphingolipide u.A. M.Fabry	☐	☐			Pipecolinsäure / Allysin (AASA)	☐	☐	
Cholesterol und Präkursoren (7-Dehydrocholesterol)						☐		
Freies Carnitin und spez. Acylcarnitine						☐	☐	☐
Spezielle Fragestellung (nach vorheriger Absprache !):						☐	☐	☐

U = Urin; S = Serum; L = Liquor; TB = Trockenblut-/Guthriekarte.

☒ = bevorzugtes Material ☐ = nur bedingt geeignet **Hinweis** : Unzentrifugiertes Blut = > 30 % falsch positiv!

Fragestellung, Symptome, Vorbefunde, Verdachtsdiagnosen

Hypoglykämie ☐

Hyperammonämie ☐

Medikamente / Substitute / Supplemente: _____

Laktatazidose ☐

Ketose ☐

Datum _____ Unterschrift _____

zfs
Zentrum für
Stoffwechseldiagnostik
Reutlingen GmbH

Postanschrift:
Postfach 1964
D-72709 Reutlingen
(Germany)
Phone: +49-7121-92948-0
fax: +49-7121-939935

Besuchsanschrift
Wörthstraße 47
D-72764 Reutlingen

Geschäftsführender
Gesellschafter, Laborleiter
Dr. rer. nat. Herbert Korall
HRB 352805, Stuttgart

Wissenschaftlicher Berater:
Dr. med. G. Frauendienst-Egger

Zentrum für Stoffwechseldiagnostik Reutlingen GmbH

Dr. rer. nat. H. Korall

**zfs – Zentrum für Stoffwechseldiagnostik
Reutlingen GmbH**

Postfach 1964

72709 Reutlingen



www.zfsreutlingen.de

Indikation / Klinische Symptomatik (Beispiele)

- Apnoe, Azidose, CK-Erhöhung, Encephalopathie, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Kardiomyopathie, Koma, Krampfeignisse, Reye-Syndr., Rhabdomyolyse, Leberversagen, Muskelschmerzen, Myoglobinurie, SIDS oder ALTE, Geschw. von SIDS Opfer.
- Muskelschmerzen, Muskelkrämpfe, z. A. Carnitinpalmityltransferase II Mangel
- (unkl.) metab. Azidose, Consanguinität, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Kardiomyopathie, Ketose, Koma, Laktatazidose, Makrozephalie, neurolog. Symptomatik, Reye-Syndr., SIDS oder ALTE, Geschw. von SIDS Opfer, Subd. Hygrome, Trinkschwäche
- Ataxie, autistisches Verhalten, Dysmorphie, (Sprach-) Entwicklungsverzögerung, Epilepsie / Krampfanfälle, Hyperammonämie, mentale / motorische Retardierung, nephrologische Symptomatik,
- Anämie, autistisches Verhalten, Ataxie, Autoaggression, rezidiv. Infekte, Mikrocephalie, Minderwuchs, Muskelkrämpfe, Muskelschwund, Nierensteine, Trinkschwäche, Wachstumsstörung
- Dysmorphie, Skelettdysplasie, Extremitätenanomalie (z. B. Syndaktylie 2./3.), intersexuelles Genitale, psychomot. Retardierung
- Azidose, Coma, Encephalopathie, V. a. Energiestoffwechselstörung, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Krampfeignisse, Neutropenie, nephrologische Auffälligkeiten
- Musk. Hypotonie, Cholestase, Dysmorphie, Encephalopathie, mentale Entwicklungsverzögerung, Hepatomegalie, (progrediente) neurologische Symptomatik, ophthalmologische Auffälligkeiten, sensorische Störungen, Skelettanomalie, Trinkschwäche
- Anämie, marfanoider Habitus, Epilepsie, progrediente Myopie, progrediente psychomotorische Retardierung, neurologische oder psychiatrische Symptome, (unkl.) Thrombosen / Thromboembolien
- V. a. pyridoxinabhängige Krampfanfälle
- Entwicklungsverzögerung, Organvergrößerungen, Krampfanfälle, Hypotonie, Skelettveränderungen, ophthalmologische und otologische Auffälligkeiten, Bewegungsschwierigkeiten, Minderwuchs, Katarakt, CK-Wert ↑, Ataxie, faciale Dysmorphien

U = Spontanurin; TB = Trockenblut (Guthrie)karte; S = Serum; P = Plasma
Andere Materialien (CSF) nach tel. Absprache vor Probennahme

empfohlene Untersuchung

- Carnitin und spezifische Acylcarnitine (TB)
- Carnitin und spezifische Acylcarnitine (S / P)
- Organische Säuren (U)
- MULTISCAN (U) incl. Guanidinoacetat, Creatin
- Purine & Pyrimidine (U)
- Cholesterol und Präkursoren (S / P)
- Aminosäuren (S / P / TB)
- Überlankettige Fettsäuren VLCFA (S / P)
- Homocystein (TB / S / P)
- 2-AASA / Pipecolinsäure (U)
- Lysosomale Speicher-erkrankungen (U / S / P)

Selten sind alle Symptome ausgeprägt, das Fehlen von manchen genannten Symptomen ist kein Ausschlusskriterium.
Haben Sie Fragen? Rufen Sie uns an! Tel : 07121-92948-0 oder senden Sie uns ein Fax: 07121-939935
Sie erreichen uns auch über E-Mail: Korall@zfs-reutlingen.de Homepage: <http://www.zfsreutlingen.de>
Wir unterstützen Sie bei schwierigen diagnostischen Fragestellungen.