

## Abnahmevorschriften

### Hinweise für Probenabnahme und Probenversand

Für Rückfragen stehen wir jederzeit gerne zur Verfügung. Ständig erweitern wir unser Leistungsangebot. Sie haben eine Fragestellung, die hier nicht behandelt wird? Zögern Sie nicht, uns anzusprechen! Versandmaterial und Anforderungsscheine schicken wir Ihnen auf Anfrage umgehend zu.

**Notfallproben**, die möglichst schnell oder auch an Wochenenden untersucht werden müssen, kündigen Sie bitte telefonisch unter 07121 / 9399-34 an.

### URINANALYTIK

- **Organische Säuren / Purine und Pyrimidine / MULTISCAN**

(Multiple Disease Categories Screening Analysis im Urin)

Probenversand: Material (5 mL Spontanurin) ungekühlt möglichst schnell im Urinröhrchen bruchsticher verpackt und eindeutig beschriftet mit der Post als Brief oder Eilsendung an unser Labor schicken. Konservierung des Urins - z.B. mit einigen Tropfen Chloroform - ist im Sommer sinnvoll.

- **Globotriaosylceramide z.A. einer M. Fabry »NEU«**

Probenversand: Erforderlich sind 5 mL Spontanurin.

### TROCKENBLUT (GUTHRIE) KARTE

- **Freies Carnitin, Acylcarnitine, Aminosäuren (quantitativ), Therapiemonitoring**

Aus Trockenblut mittels Tandem Massenspektrometrie

(Guthriekarte: Abnahme nüchtern, 1 - 2 ausgetropfte Kreise genügen)

Betroffene Karten müssen 3-4 Stunden an der Luft trocknen (keine künstlichen Wärmequellen!)

Betroffene Karten dürfen weder einzeln noch gesammelt in Folie gelagert oder verschickt werden.

### SERUMANALYTIK

Blutabnahme bitte nüchtern, **spätestens 1 h nach Blutabnahme abzentrifugieren und Serum/ Plasma-Überstand einsenden.**

Trockeneis ist nur bei speziellen Fragestellungen notwendig (Laktat/Pyruvat-Bestimmung).

- **Aminosäuren**

ca. 1 mL Nüchternserum

- **Homocystein**

im Serum / Plasma mittels Tandem Massen Spektrometrie

ca. 1 mL EDTA- oder Heparin-Plasma.

- **Überlangkettige Fettsäuren**

im Nüchtern-Serum (1 mL) mittels Tandem Massen Spektrometrie

zum Ausschluss peroxisomaler Erkrankungen (z.B. Zellweger Syndrom)

- **Freies Carnitin, Acylcarnitine**

aus Serum **mittels Tandem Massen Spektrometrie**

ca. 1 mL Nüchternserum z.A. eines Carnitinpalmityltransferase (CPT) II - Mangels

Die Analyse der Acylcarnitine aus Serum ist nicht geeignet z.A. langkettiger Fettsäureoxidationsstörungen, deshalb keine Alternative sondern eine Ergänzung zur Trockenblutanalytik!

- **LAKTAT UND PYRUVAT**

Methode: GC/MS mit stabilen Isotopen

1 mL Serum (ungestaute Blutentnahme, ruhiges Kind!), sofort nach Blutentnahme

abzentrifugieren und Überstand einfrieren, Versand auf Trockeneis, tel. Ankündigung sinnvoll.

### SPEZIELLE DIAGNOSTIK

Pränatale Diagnostik von Methylmalon-, Propionazidurie-, Isovalerianazidämie, Canavan-Erkrankung  
3 mL Fruchtwasserüberstand gekühlt auf Trockeneis. Bitte unbedingt vorankündigen!