

Notfallprobe (nach tel. Absprache!) Ansprechpartner: _____



Tel.: _____ Fax: _____



zentrum für stoffwechselfeldiagnostik

Patientendaten:

Einsender (Postanschrift, Station):

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

- Spontanurin
 Serum/Plasma
 Trockenblut
 Sonstiges:
 Abnahmedatum: _____

- Kassenpatient: stationär:
 Privatpatient: ambulant:

Leistungsanforderung: (Bitte ankreuzen!)

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

	U	S	L	FW	TB		U	S	TB
Organische Säuren	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>		überlangkettige Fettsäuren	<input checked="" type="checkbox"/>		
Aminosäuren	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	Guanidinoacetat / Creatin	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Purine/Pyrimidine	<input checked="" type="checkbox"/>					Homocystein	<input checked="" type="checkbox"/>		<input checked="" type="checkbox"/>
Spez. Oligosaccharide*	<input checked="" type="checkbox"/>								
Cholesteroll und Präkursoren (7-Dehydrocholesteroll)							<input checked="" type="checkbox"/>		
Freies Carnitin und spez. Acylcarnitine							<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
PDS-Screening: Pipecolinsäure / Allysin (2-AASA)							<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Therapiemonitoring bei: _____							<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Spezielle Fragestellung (nach vorheriger Absprache !): _____							<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

U = Urin; S = Serum; L = Liquor; FW = Fruchtwasser; TB = Trockenblut-/Guthriekarte. * 4 x p. a. : KW 12 / 25 / 38 / 51
 = bevorzugtes Material = nur bedingt geeignet Hinweis : Unzentrifugiertes Blut => 30 % falsch positiv!

Fragestellung, Symptome, Vorbefunde, Verdachtsdiagnosen

- Hypoglykämie
 Hyperammonämie
 Laktatazidose
 Ketose

Medikamente / Substitute / Supplemente: _____

Datum _____ Unterschrift _____

Zentrum für Stoffwechselfdiagnostik Reutlingen GmbH

Dr. rer. nat. H. Korall



zentrum für stoffwechselfdiagnostik

**zfs – Zentrum für Stoffwechselfdiagnostik
Reutlingen GmbH**

Postfach 1964

72709 Reutlingen

Indikation / Klinische Symptomatik (Beispiele)

- Apnoe, Azidose, CK-Erhöpfung, Encephalopathie, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Kardiomyopathie, Koma, Krampfereignisse, Reye-Syndr., Rhabdomyolyse, Leberversagen, Muskelschmerzen, Myoglobinurie, SIDS oder ALTE, Geschw. von SIDS Opfer.
- Muskelschmerzen, Muskelkrämpfe, z. A. Carnitinpalmitoyltransferase 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, Krampfereignisse, 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

U = Spontanurin; TB = Trockenblut(Guthrie)karte; S = Serum; P = Plasma
Andere Materialien (Fruchtwasser, 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 (S / P)
- Homocystein (TB / S / P)
- 2-AASA / Pipecolinsäure (U)