

LABOR FÜR STOFFWECHSELDIAGNOSTIK: Anforderung

UKKJ-FM

gültig ab: 01.12.2020

Version: 16

Seite 1 von 2

Anforderungsbogen

Patientendaten bitte in Blockschrift oder Patientenetikette			Nur für laborinterne Zwecke			Proben-Nr.		
Nachname:								
Vorname:								
Adresse:								
Geburtsdatum:			<input type="checkbox"/> w <input type="checkbox"/> m					

Klinische Information/Diagnose/Fragestellung (Voraussetzung für adäquate Befundung!)

SSW: _____

Medikamente/Infusionen:	<input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> ja	Nüchtern:	<input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> ja
Spezielle Diät:	<input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> ja	MCT-haltige Nahrung:	<input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> ja

Klinische Angaben		Organe		Labor		
Ja	Nein	Ja	Nein	Ja	Nein	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Metabolische Azidose
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Anionenlücke
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Anämie
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Panzytopenie
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hypoglykämie: mg/dl
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Laktatazidämie: mmol/l
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hyperammonämie: µmol/l
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	CK
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Transaminasen erhöht
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Ketone im Harn

Anforderung

Basisuntersuchung (Organische Säuren im Harn, Aminosäuren im Plasma, Acylcarnitinprofil aus Filterkarte)

Verlaufskontrolle: PKU/HPA MSUD Tyr-I MMA PA Biotinidase-Mangel Galaktosämie BH4-Belastung andere:

Anforderung Einzeluntersuchungen

<input type="checkbox"/> Organische Säuren im Harn <i>(5ml Harn; für interne Zuweiser: Sulfittest als Bed-Side Test!)</i>	<input type="checkbox"/> Gal-1-P <i>(1ml EDTA Blut)</i>
<input type="checkbox"/> Aminosäuren im Plasma <i>(1ml EDTA Plasma; 4-5 Std. nach Mahlzeit!)</i>	<input type="checkbox"/> Galaktose <i>(Trockenblutkarte)</i>
<input type="checkbox"/> Aminosäuren im Harn <i>(5ml Harn)</i>	<input type="checkbox"/> Biotinidaseaktivität <i>(Li-Heparin Blut 5 ml, nicht zentrifugiert!)</i>
<input type="checkbox"/> Aminosäuren im Liquor <i>(0,5ml Liquor)</i>	<input type="checkbox"/> Pipecolinsäure <i>(2ml EDTA Plasma)</i>
<input type="checkbox"/> Carnitin/Acylcarnitinprofil <i>(Trockenblutkarte – 2 Kreise)</i>	<input type="checkbox"/> Pipecolinsäure Liquor <i>(1ml Liquor)</i>
<input type="checkbox"/> Freie Fettsäuren/Ketonkörper* <i>(3ml EDTA Blut; nur nach Rücksprache! Beachten Sie die Abnahme- und Versandbedingungen auf Seite 2!)</i>	<input type="checkbox"/> CDG Analytik (Isolelektrische Fokussierung von Transferrin) <i>(1ml EDTA Blut)</i>

Name zuweisende(r) Ärztin/ Arzt mit Stempel:

Telefonnummer:

Datum und Unterschrift:

Information zu den Einzeluntersuchungen

Untersuchung	Spezimen	Versandhinweise	Anmerkungen
TROCKENBLUT			
Acylcarnitinprofil und Carnitinstatus	Filterkarte	Raumtemperatur	Es kann die Trockenblutkarte des Neugeborenen-Screenings verwendet werden.
Galaktose (Gesamt-Galaktose)			
BLUT			
Aminosäuren Plasma	EDTA-Blut (1 ml)	Besondere Abnahmebedingungen*	4-5 Stunden postprandial
Biotinidase - Aktivität	HEPARIN-Vollblut (mind. 2 ml)	Raumtemperatur	Nur Röhrchen ohne Gel verwenden! nicht zentrifugiert
Galaktose-1-Phosphat	EDTA-Blut (1 ml)	Raumtemperatur	
Freie Fettsäuren (Langkettige)	EDTA Blut (1 ml)	Besondere Abnahmebedingungen**	Nach Rücksprache
Ketonkörper	EDTA Blut (1 ml)	Besondere Abnahmebedingungen***	Nach Rücksprache
Pipicolinsäure	EDTA Blut (2 ml)	Raumtemperatur	
LIQUOR			
Aminosäuren Liquor	Liquor (0,5 ml)	gekühlt	Nüchtern / vormittags
Pipicolinsäure	Liquor (1 ml)	gekühlt	
HARN			
Aminosäuren Harn	Spontanharn (5 ml)	Raumtemperatur	Harnröhrchen mit Borsäure verwenden
Organische Säuren	Spontanharn (5 ml)	Raumtemperatur	Harnröhrchen mit Borsäure verwenden

Es ist auf das zeitgerechte Einlangen der Proben zu achten!

Probenannahme: Montag bis Freitag (09:00-15:00 Uhr).

Notfallproben bitte telefonisch anmelden!

* Blutabnahme 4-5 Stunden nach letzter Mahlzeit bzw. nach Pausieren der parenteralen Eiweiß-Zufuhr.

** Langkettige freie Fettsäuren: 1ml EDTA Blut abzentrifugieren. Das erhaltene Plasma in ein neues Röhrchen überführen, beschriften und bis zur Verschickung bei -20°C tiefrieren. Klinik: Bitte etwaige Fastenzeiten, den Blutzuckerwert bei der Blutabnahme sowie das Datum der selbigen auf der Anforderung vermerken. Dies ist wichtig für die medizinische Validierung.

*** Ketonkörper: 1 ml EDTA Blut in von uns zugeschickten Röhrchen (enthält 0,5ml 1N Perchlorsäure; bis zur Verwendung bei 4°C lagern) überführen, beschriften, gut mischen (am besten vortexen, ansonsten 1 Minute schwenken, möglichst ohne den oberen Teil des Röhrchens zu benetzen) und bis zur Verschickung auf -20°C tiefrieren. Röhrchen aufrecht lagern und transportieren!

Transport auf Trockeneis ist nicht notwendig, eine Umwicklung mit Kühlakkus ist ausreichend.