

LABOR FÜR STOFFWECHSELDIAGNOSTIK: Anforderung

UKKJ-FM

gültig ab: 12.03.2026

Version: 17

Seite 1 von 2

Anforderungsbogen

|  |  |  |  |                             |                            |  |  |            |  |  |  |
|--|--|--|--|-----------------------------|----------------------------|--|--|------------|--|--|--|
| <b>Patientendaten bitte in Blockschrift oder Patientenetikette</b> |  |  |  | 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:

|                                |                               |                             |                             |                               |   |
|--------------------------------|-------------------------------|-----------------------------|-----------------------------|-------------------------------|---|
| <b>Medikamente/Infusionen:</b> | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> ja | <b>Nüchtern:</b>            | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> ja, seit ___ Stunden |
| <b>Spezielle Diät:</b>         | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> ja | <b>MCT-haltige Nahrung:</b> | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> ja                   |

| Klinische Angaben        |                          |                                 | Organe                   |                          |                        | Labor                    |                          |                        |
|--------------------------|--------------------------|---------------------------------|--------------------------|--------------------------|------------------------|--------------------------|--------------------------|------------------------|
| Ja                       | Nein                     |                                 | Ja                       | Nein                     |                        | Ja                       | Nein                     |                        |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Konsanguinität der Eltern       | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Hepatopathie           | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Metabolische Azidose   |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Entwicklungsretardierung        | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Hepato-/Splénomegalie  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Anionenlücke           |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Gedeihstörung                   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Nephropathie           | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Anämie                 |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Rezidivierendes Erbrechen       | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie        | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Panzytopenie           |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Dysmorphie/Skelettveränderungen | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Renal-tubuläre Störung | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Hypoglykämie: mg/dl    |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Makrozephalie                   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Katarakt               | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Laktatazidämie: mmol/l |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Mikrozephalie                   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Enzephalopathie        | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Hyperammonämie: µmol/l |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Auffälliger Geruch              | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Myopathie              | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | CK                     |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Ataxie                          |                          |                          |                        | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Transaminasen erhöht   |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Cerebrale Anfälle               |                          |                          |                        | <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<br><i>(5ml Harn; für interne Zuweiser: Sulfittest als Bed-Side Test!)</i>  | <input type="checkbox"/> Gal-1-P<br><i>(1ml EDTA Blut)</i>   |
| <input type="checkbox"/> Aminosäuren im Plasma<br><i>(1ml EDTA Plasma; 4-5 Std. nach Mahlzeit!)</i>   | <input type="checkbox"/> Galaktose<br><i>(Trockenblutkarte)</i>  |
| <input type="checkbox"/> Aminosäuren im Harn<br><i>(5ml Harn)</i>   | <input type="checkbox"/> Biotinidaseaktivität<br><i>(Li-Heparin Blut 5 ml, nicht zentrifugiert!)</i>           |
| <input type="checkbox"/> Aminosäuren im Liquor<br><i>(0,5ml Liquor)</i>   | <input type="checkbox"/> Pipecolinsäure<br><i>(2ml EDTA Plasma)</i>  |
| <input type="checkbox"/> Carnitin/Acylcarnitinprofil<br><i>(Trockenblutkarte – 2 Kreise)</i>  | <input type="checkbox"/> Pipecolinsäure Liquor<br><i>(1ml Liquor)</i>  |
| <input type="checkbox"/> Freie Fettsäuren/Ketonkörper*<br><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)<br><i>(1ml EDTA Blut)</i> |

**Name zuweisende(r) Ärztin/ Arzt mit Stempel:**

**Telefonnummer:**

**Datum und Unterschrift:**

## Information zu den Einzeluntersuchungen

| Untersuchung                          | Spezimen                      | Versandhinweise                 | Anmerkungen  |
|---------------------------------------|-------------------------------|---------------------------------|--|
| <b>TROCKENBLUT</b>                    |                               |                                 |  |
| Acylcarnitinprofil und Carnitinstatus | Filterkarte                   | Raumtemperatur                  | Es kann die Trockenblutkarte des Neugeborenen-Screenings verwendet werden. |
| Galaktose (Gesamt-Galaktose)          |                               |                                 |  |
| <b>BLUT</b>                           |                               |                                 |  |
| Aminosäuren Plasma                    | EDTA-Blut (1 ml)              | Besondere Abnahmebedingungen*   | 4-5 Stunden postprandial   |
| Biotinidase - Aktivität               | HEPARIN-Vollblut (mind. 4 ml) | Raumtemperatur                  | Nur Röhrchen ohne Gel verwenden!<br>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   |
| Pipecolinsäure                        | EDTA Blut (2 ml)              | Raumtemperatur                  |  |
| <b>LIQUOR</b>                         |                               |                                 |  |
| Aminosäuren Liquor                    | Liquor (0,5 ml)               | gekühlt                         | Nüchtern / vormittags  |
| Pipecolinsäure                        | Liquor (1 ml)                 | gekühlt                         |  |
| <b>HARN</b>                           |                               |                                 |  |
| 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 tieffrieren. 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 tieffrieren. Röhrchen aufrecht lagern und transportieren!

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