

LABOR FÜR STOFFWECHSELDIAGNOSTIK: Anforderung

UKKJ-FM

gültig ab: 01.12.2020

Version: 17

Seite 1 von 2

Anforderungsbogen

Patientendaten bitte in Blockschrift oder Patientenetikette Nachname: Vorname: Adresse:				Nur für laborinterne Zwecke			Proben-Nr.	
Geburtsdatum:				☐ w ☐ m				

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

Medikamente/Infusionen:	☐ nein ☐ ja	Nüchtern:	☐ nein ☐ ja, seit ____ Stunden
Spezielle Diät:	☐ nein ☐ ja	MCT-haltige Nahrung:	☐ nein ☐ ja

Klinische Angaben			Organe			Labor		
Ja	Nein		Ja	Nein		Ja	Nein	
☐	☐	Konsanguinität der Eltern	☐	☐	Hepatopathie	☐	☐	Metabolische Azidose
☐	☐	Entwicklungsretardierung	☐	☐	Hepato-/Splénomegalie	☐	☐	Anionenlücke
☐	☐	Gedeihstörung	☐	☐	Nephropathie	☐	☐	Anämie
☐	☐	Rezidivierendes Erbrechen	☐	☐	Kardiomyopathie	☐	☐	Panzytopenie
☐	☐	Dysmorphie/Skelettveränderungen	☐	☐	Renal-tubuläre Störung	☐	☐	Hypoglykämie: mg/dl
☐	☐	Makrozephalie	☐	☐	Katarakt	☐	☐	Laktatazidämie: mmol/l
☐	☐	Mikrozephalie	☐	☐	Enzephalopathie	☐	☐	Hyperammonämie: µmol/l
☐	☐	Auffälliger Geruch	☐	☐	Myopathie	☐	☐	CK
☐	☐	Ataxie				☐	☐	Transaminasen erhöht
☐	☐	Cerebrale Anfälle				☐	☐	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	
☐ Organische Säuren im Harn ☐ Aminosäuren im Plasma ☐ Aminosäuren im Harn ☐ Aminosäuren im Liquor ☐ Carnitin/Acylcarnitinprofil ☐ Freie Fettsäuren/Ketonkörper*	(5ml Harn; für interne Zuweisung: ☐ Sulfitest als Bed-Side Test! (1ml EDTA Plasma; 4-5 Std. nach Mahlzeit!)) (5ml Harn) (0,5ml Liquor) (Trockenblutkarte – 2 Kreise) (3ml EDTA Blut; nur nach Rücksprache! Beachten Sie die Abnahme- und Versandbedingungen auf Seite 2!)
☐ Gal-1-P ☐ Galaktose ☐ Biotinidaseaktivität ☐ Pipecolinsäure ☐ Pipecolinsäure Liquor ☐ CDG Analytik (Isolelektrische Fokussierung von Transferrin)	(1ml EDTA Blut) (Trockenblutkarte) (Li-Heparin Blut 5 ml, nicht zentrifugiert!) (2ml EDTA Plasma) (1ml Liquor) (1ml EDTA Blut)
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. 4 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
Pipecolinsäure	EDTA Blut (2 ml)	Raumtemperatur	
LIQUOR			
Aminosäuren Liquor	Liquor (0,5 ml)	gekühlt	Nüchtern / vormittags
Pipecolinsäure	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:** 1 ml 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.