

Labor für Klinische Biochemie und Stoffwechsel  
Dr. phil. U. Berger/Dr. med. Dr. sc. nat. A. Schumann  
Kinder- und Jugendklinik  
Breisacher Str. 62  
79106 Freiburg

Telefon (Probenannahme): +49- 761- 270- 43680  
Notfalltelefon / Pforte: +49- 761- 270- 43000  
Fax: +49- 761- 270- 9645270  
E-Mail: zkj.stoffwechsellabor@list.uniklinik-freiburg.de

Kinder- und Jugendklinik  
Klinik für Allgemeine Kinder-  
und Jugendmedizin  
Ärztliche Direktorin  
Prof. Dr. med. U. Spiekorkötter

**Anforderungsbogen Stoffwechsellabor**

**Kostenträger**

**Rechnungsadresse**

**Patientendaten**

**Kasse**   
**Privat**

**Nachname:**

**Vorname:**

**Geburtstag:**

**Geschlecht:**  w  m  d

Bei Privatpatienten bitte Adresse angeben!

Bei Patienten aus dem Ausland bitte Kopie der Kostenübernahme beifügen!

**Datum der Probengewinnung:**

**Klinische Information/Verdachtsdiagnose/Fragestellung** (für eine umfassende Beurteilung unbedingt erforderlich)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**Medikamente/Infusionen**  nein  ja (welche?)

**Besondere Ernährung**  nein  ja (welche?)

**Klinik:**

Ataxie   
Autismus   
Dystonie   
Entwicklungsretardierung   
Enzephalitis   
Epilepsie   
Erbrechen   
Gedeihstörung   
Hepato-/Splénomegalie   
Kardiomyopathie   
Koma   
(Muskuläre) Hypotonie   
Makro-/Mikrozephalie

**Laborbefunde:**

Azidose [pH, BE]  \_\_\_\_\_  
Anionenlücke [mmol/l]  \_\_\_\_\_  
CK [U/l]  \_\_\_\_\_  
Hyperammonämie [µmol/l]  \_\_\_\_\_  
Hypoglykämie [mg/dl]  \_\_\_\_\_  
Ketonurie  \_\_\_\_\_  
Laktatazidämie [mmol/l]  \_\_\_\_\_  
Transaminasen [U/l]  \_\_\_\_\_  
Sonstige:  \_\_\_\_\_

**Einsender** (Stempel)

**Name des anfordernden Arztes** (bitte in Druckschrift)

**Telefon für Rückfragen**

**E-Mail für Befunde**

**Datum/Unterschrift**

## Stoffwechselfeldiagnostik:

- Basisuntersuchung:** Acylcarnitinprofil (TB), Aminosäuren (S)<sup>1</sup>, Organische Säuren (U)<sup>4</sup>, Vortests (U)<sup>4</sup>

### Einzelanforderungen:

- Acylcarnitinprofil (TB)
- Acylcarnitinprofil (S)<sup>1</sup>
- Acylcarnitinprofil (U)<sup>4</sup>
- Adenosindesaminase 2 (ADA 2)-Aktivität (VB)<sup>3,5,9</sup> (Erfordert Einwilligung auf Seite 3)
- S-Adenosylmethionin/S-Adosylhomocystein (SAM/SAH) (P)<sup>2,7</sup>
- Alpha-Aminoacetaldehyd (U)<sup>4,8</sup>
- Aminosäuren quantitativ (L)<sup>1,7</sup>
- Aminosäuren quantitativ (S)<sup>1</sup>
- Aminosäuren quantitativ (U)<sup>4</sup>
- CDG-Diagnostik (S)<sup>1</sup>
- 7-Dehydrocholesterol (S)<sup>1</sup>
- Enantiomeren-Trennung ( Glycerinsäure,  2-Hydroxyglutarsäure,  Laktat) (U)<sup>4</sup>
- Fettsäureoxidationsstörung:
- Enzymatik (VB)<sup>3,5,9</sup> (Erfordert Einwilligung auf Seite 3)
  - MCAD
  - VLCAD
- Genetik (VB)<sup>3,5,10</sup> (Erfordert Einwilligungserklärung der päd. Genetik)
  - CACT (*SLC25A20*)
  - Carnitintransporter (*OCTN2*)
  - CPT 1 (*CPT1A*)
  - CPT 2 (*CPT2*)
  - MAD (*ETFA; ETFB; ETFDH*)
  - LCHAD/MTP (*HADHA; HADH*)
  - MCAD (*ACADM*)
  - SCAD (*ACADS*)
  - VLCAD (*ACADVL*)
- Glutathion (P/S/U)<sup>2,7</sup>, (VB)<sup>3,9</sup>, (F)
- Homocystein (S/P)<sup>1</sup>
- Kreatinbiosynthese (Kreatin, Kreatinin, Guanidinoacetat) (U)<sup>4</sup>
- Lysosomale Diagnostik:
  - Morbus Fabry (TB<sup>6</sup>, ausschließlich nach Rücksprache!)
  - Morbus Gaucher (TB<sup>6</sup>, ausschließlich nach Rücksprache!)
  - Mucopolysaccharidosen:
    - Quantitativ: Glykosaminoglykane (U)<sup>4</sup>
    - Qualitativ: Elektrophorese (U)<sup>4</sup>
    - Enzymatik (Typ I, II, IIIB, IVA, VI, VII), (TB<sup>6</sup>, ausschließlich nach Rücksprache!)
  - Niemann-Pick (TB<sup>6</sup>, ausschließlich nach Rücksprache!)
  - Morbus Pompe (TB<sup>6</sup>, ausschließlich nach Rücksprache!)
  - Morbus Wolman (TB<sup>6</sup>, ausschließlich nach Rücksprache!)
- Methylmalonsäure (S)<sup>2</sup>, (U)<sup>4</sup>
- Mono-/Disaccharide (U)<sup>4</sup>
- Organische Säuren (U)<sup>4</sup>
- Orotsäure (U)<sup>4</sup>
- Peroxisomale Diagnostik (VLCFA, Phytansäure) (S)<sup>2</sup>
- Phenylalanin-/Tyrosinkonzentration (TB)
- Purin-/Pyrimidindiagnostik (U)<sup>4</sup>
- Remethylierungsdefekte:
  - Enzymaktivitätsmessung (CblC, CBS, MTHFR), ausschließlich nach Rücksprache!
  - Remethylierungsprofil (Homocystein, Cystein, Methionin, Cystathionin) (P)<sup>1</sup>/(U)<sup>4</sup>
- Sulfocystein (U)<sup>4,7</sup>

### Informationen zu den Einzelanforderungen:

(F) Fibroblasten	1. 0,5 ml
(L) Liquor	2. 1 ml
(P) EDTA-Plasma	3. 2 ml
(S) Serum	4. 5-10 ml
(TB) Trockenblut (3 Kreise), bitte 2h bei RT trocknen	5. Erfordert Einwilligung gemäß Gendiagnostikgesetz § 8, Abs. 1
(U) Urin, falls vorhanden Konservierung mit 4-6 Tr. Dichlormethan, Versand bei RT	6. Kostenfrei über verschiedene Diagnostikinitiativen
(VB) EDTA-Vollblut	7. Direkte Überführung und Versand auf Trockeneis
	8. Möglichst bis zum Versand bei -20°C lagern, Versand der gefrorenen Probe zusammen mit Kühlakku o. ä.
	9. Versanddauer < 48h
	10. Pränatale Diagnostik <u>ausschließlich</u> nach Rücksprache

