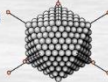


**Institut für Laboratoriumsmedizin**

Prof. Blessing, Dr. Frithjof Blessing und Kollegen

Virchowstr. 10c  
78224 Singen  
email:



Tel.: 07731 - 995 60  
Fax: 07731 - 982 683 1  
info@labor-blessing.de

Mikrobiologie, Infektionsepidemiologie, Virologie,  
Immunologie, Molekulare Genetik und Humangenetik  
SGZ: Stoffwechsel- und Genzentrum • Laborärzte Singen



**Untersuchungsantrag für die Stoffwechsel - Diagnostik  
(Stand April 2017)**

- Zur Beachtung:** 1.) **Antrag** bitte möglichst **vollständig ausfüllen** (Tel.- und Fax-Nr. nicht vergessen) !  
2.) **Probengefäß mit Namen, Vornamen und Geb.-Dat. des Patienten kennzeichnen**, da sonst eine Bearbeitung unmöglich ist !

<b>1.) PATIENT</b> (wenn möglich bitte EDV-Etikett mit allen Angaben einkleben)			<b>2.) KOSTENTRÄGER</b>		
Name	Vorname	Geburtsdatum	<input type="checkbox"/> <b>Privatpatient</b>	GOÄ-Rechnung an Patient; (vollständige Anschrift des Patienten erforderlich)	
PLZ	Wohnort	Straße, Haus-Nr.	<input type="checkbox"/> <b>Selbstzahler</b>	GOÄ-Rechnung an Patient; (vollständige Anschrift des Patienten erforderlich)	
Geschlecht:	<input type="checkbox"/> männlich	<input type="checkbox"/> weiblich	<input type="checkbox"/> <b>Kassenpatient, stationär</b>	(Rechnung an Klinik)	
Ethnische Herkunft:			<input type="checkbox"/> <b>Kassenpatient, ambulant</b>	(Labor-Überweisungsschein Muster 10 erforderlich !)	
<b>3.) VERSICHERTER</b> (falls abweichend vom Patienten)			Einsender-Stempel		
Name	Vorname		Unterschrift:		
PLZ	Wohnort	Straße, Haus-Nr.			
<b>4.) EINSENDER</b>			<b>5.) DATUM DER PROBENNAHME</b>		
Klinik, Praxis			Tag, Monat, Jahr		
Arzt	Station	Telefon			
PLZ	Ort	Straße, Haus-Nr.			
<b>6.) BEFUNDMITTEILUNG</b>			<b>7.) UNTERSUCHUNGSMATERIAL</b>		
<b>Die Befundmitteilung erfolgt grundsätzlich per Post.</b>			<input type="checkbox"/> ca. 5 mL (Spontan)Urin, bitte konserviert mit 2 Tropfen Dichlormethan		
<input type="checkbox"/> Bitte senden Sie mir den Befundbericht zusätzlich als Fax Fax-Nr.: .....			<input type="checkbox"/> 1 mL Serum / Plasma, nüchtern-Blutentnahme (BE), abzentrifugiert < 30 min nach BE!		
<input type="checkbox"/> Bitte senden Sie den Befundbericht zusätzlich als E-Mail (PDF) an die in der Einverständniserklärung benannten Empfänger			<input type="checkbox"/> 0,5 bis 1 mL Liquor		
			<input type="checkbox"/> Trockenblut- (Guthrie-) Karte (TBK), nüchtern-BE, 2-3 Kreise		
			<input type="checkbox"/> Sonstiges ( <b>nur nach vorheriger Absprache!</b> )		

## **Anamnestiche und klinische Angaben, wichtig für die Befundinterpretation!**

### **(Zutreffendes bitte markieren):**

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Konsanguinität der Eltern | <input type="checkbox"/> Unklare Todesfälle in der Familie |
| <input type="checkbox"/> Frühgeburt _____ SSW      | <input type="checkbox"/> Herzvitium                        |
| <input type="checkbox"/> Mangelgeburtlichkeit      | <input type="checkbox"/> Sonstiges _____                   |

### **Auffälligkeiten, allgemein**

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Akute metabolische Entgleisung         | <input type="checkbox"/> Gedeihstörung             |
| <input type="checkbox"/> ALTE (Apparent Life-threatening Event) | <input type="checkbox"/> Lethargie, Koma           |
| <input type="checkbox"/> Auffälliger Geruch: _____              | <input type="checkbox"/> Makrozephalie             |
| <input type="checkbox"/> Autistische Züge                       | <input type="checkbox"/> Mikrozephalie             |
| <input type="checkbox"/> AZ-Verschlechterung                    | <input type="checkbox"/> Sprachentwicklungsstörung |
| <input type="checkbox"/> Dysmorphien                            | <input type="checkbox"/> Trinkschwäche             |

### **ZNS**

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Ataxie                   | <input type="checkbox"/> Krampfanfälle           |
| <input type="checkbox"/> Dystonie                 | <input type="checkbox"/> Leigh-like Syndrom      |
| <input type="checkbox"/> Entwicklungsrückschritte | <input type="checkbox"/> Muskelhypotonie         |
| <input type="checkbox"/> Entwicklungsverzögerung  | <input type="checkbox"/> Stroke like Episoden    |
| <input type="checkbox"/> Epilepsie                | <input type="checkbox"/> Unklare Enzephalopathie |

### **Auge und Ohr**

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Hörverlust                 | <input type="checkbox"/> Optikusatrophie |
| <input type="checkbox"/> Katarakt / Hornhauttrübung | <input type="checkbox"/> Sehstörung      |
| <input type="checkbox"/> Ptosis                     |  |

### **neuromuskulär**

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Belastungsintoleranz | <input type="checkbox"/> Rhabdomyolyse |
| <input type="checkbox"/> Muskelschwäche       |  |

### **Magen-Darm-Trakt und Leber**

- |                                    |  |
|------------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> Diarrhö   | <input type="checkbox"/> Hepatomegalie |
| <input type="checkbox"/> Erbrechen | <input type="checkbox"/> Hepatopathie  |

### **Niere**

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Nephrolithiasis | <input type="checkbox"/> Nephropathie / Tubulopathie |
|--|--|

### **Hämatopoese**

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Anämie: _____ | <input type="checkbox"/> Thrombozytopenie |
| <input type="checkbox"/> Neutropenie   |   |

### **Routinelabor, Auffälligkeiten**

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Anämie                                      | <input type="checkbox"/> Ketose                                  |
| <input type="checkbox"/> Ammoniak erhöht _____ $\mu\text{mol/L}$     | <input type="checkbox"/> Kreatinin erhöht _____ $\text{mg/dL}$   |
| <input type="checkbox"/> Anionenlücke erhöht _____ $\text{mmol/L}$   | <input type="checkbox"/> Laktat erhöht _____ $\text{mmol/L}$     |
| <input type="checkbox"/> Cholesterin erniedrigt _____ $\text{mg/dL}$ | <input type="checkbox"/> Metabolische Azidose / Alkalose         |
| <input type="checkbox"/> CK erhöht _____ $\text{U/L}$                | <input type="checkbox"/> Myoglobinurie                           |
| <input type="checkbox"/> Harnsäure _____ $\text{mg/dL}$              | <input type="checkbox"/> Transaminasen erhöht _____ $\text{U/L}$ |
| <input type="checkbox"/> Hypoglykämie _____ $\text{mg/dL}$           | <input type="checkbox"/> Sonstiges _____                         |

### **Medikamente / besondere Ernährung vor der Probengewinnung**

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Antiepileptika: _____                         | <input type="checkbox"/> (Teil-) parenterale Ernährung: _____ |
| <input type="checkbox"/> Besondere Ernährung (z.B. vegan, vegetarisch) | <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____                     |
| <input type="checkbox"/> Glucose                                       |   |

# Leistungsanforderung

## **Metabolisches Basis-Screening**

Organische Säuren (Urin), Aminosäuren (Serum / Plasma / Trockenblutkarte), Acylcarnitine (Trockenblutkarte)

## **Erweitertes metabolisches Basis-Screening**

Datenbankrecherche basierend auf Ihren klinischen Angaben; Basis-Screening wie oben, zusätzlich sinnvolle Analytik anhand der Ergebnisse der Recherche und der Resultate des Basis-Screenings

## **Kontrolle bei bekannter Diagnose:** \_\_\_\_\_

## **Spezifische Abklärung von Krampfanfällen unklarer Genese**

**2-AASA (Allysin), Creatin, Creatinin, Guanidinoacetat, Pipecolinsäure** (Urin)

**Aminosäuren** (Trockenblutkarte / Serum / Plasma)

**Organische Säuren** (Urin)

## **Einzeluntersuchungen**

**7-Dehydrocholesterol (SLOS)**  **Serum / Plasma**

**Acylcarnitine und L-Carnitin**  Serum / Plasma  
 **Trockenblutkarte**  
 Urin

**Aminosäuren**  Serum / Plasma  
 Trockenblutkarte  
 Urin  
 Liquor

**CDG-Screening**  Serum / Plasma

**Medikamente** (ausgewählte)  Serum / Plasma  
 Trockenblutkarte  
 Urin

**Oligosaccharid-Screening**  Urin, 10 mL

**Organische Säuren**  **Urin**  
 (nur nach vorheriger Rücksprache!) \_\_\_\_\_

**Pipecolinsäure**  Urin  
 Serum / Plasma  
 Liquor

**Purine & Pyrimidine**  Urin

**Überlangkettige Fettsäuren**  **Serum / Plasma**

**Sonstiges**  \_\_\_\_\_

## Präanalytik

- 1 **Urin:** ca. 5 mL (Spontan-)Urin, Konservieren mit 2 Tropfen Dichlormethan (aus der Apotheke)
- 2 **Serum / Plasma:** BE nüchtern, Zentrifugieren < 1 h nach der BE, Überstand abtrennen und einsenden
- 3 **Trockenblutkarte:** BE nüchtern, Kapillarblut oder venöses Blut **ohne** gerinnungsverändernde Zusätze
- 4 **Liquor:** nach der LP in Portionen zu je 0,5 – 1 mL einfrieren, bei blutiger Punktion bitte unbedingt sofort zentrifugieren und auf dem Anamnesebogen vermerken!
- 5 **Sonstiges:** andere Materialien: Bitte unbedingt vorherige Rücksprache
- 6 **Abnahmezeitpunkt:** Der ideale Zeitpunkt für die Probengewinnung ist in der Krisensituation vor Intervention. Eine Vergleichsprobe nach 12 - 24 h kann sehr hilfreich sein und sollte zur spezifischen Analyse nach Rücksprache asserviert werden.

## Indikation

Ein Stoffwechselscreening ist auch bei unauffälligem Neugeborenencreening dringend zu empfehlen bei rezidivierenden oder persistierenden klinischen Auffälligkeiten, für die keine plausible Erklärung vorliegt. Typische Beispiele sind rezidivierendes Erbrechen, Trinkschwäche, neurologische Auffälligkeiten, unklare Entwicklungsverzögerung, rezidivierende Krampfanfälle. Auch bei schwerem Verlauf banaler Infektsituationen sollte eine Stoffwechselabklärung in die diagnostischen Überlegungen einbezogen werden. Bitte bedenken Sie auch, dass sich einige Stoffwechseldefekte erst spät manifestieren, unser gemeinsamer Patient aber ggf. von einer frühen Diagnose signifikant profitieren kann.

## Auswertung, Beurteilung und Befunderstellung

Gerade im Bereich der Stoffwechselanalytik ist die Dokumentation von Messergebnissen und statistischen Normbereichen allein nicht in ausreichendem Maße zielführend. Die kritische Auswertung und Beurteilung unter Berücksichtigung Ihrer Angaben im Anamneseteil durch sorgfältig ausgebildetes Personal mit langjähriger Erfahrung ist unverzichtbar. Auffällige oder widersprüchliche Ergebnisse werden unter Einbeziehen ausgewiesener Experten diskutiert und validiert. Unnötige Kontrollen werden dadurch vermieden. Für eine Besprechung der Ergebnisse stehen wir Ihnen jederzeit gerne zur Verfügung.

## Leistungsangebot

In vielen Fällen können wir Ihnen neben der Stoffwechselanalytik auch die beweisende molekulargenetische Bestätigungsdiagnostik anbieten. Darüber hinaus bieten wir Ihnen und Ihren Patienten zahlreiche weitere Laborleistungen an.

Alle Anforderungsbögen hierfür sowie unser gesamtes Leistungsverzeichnis und eine Fülle von Erläuterungen und Hintergrundinformationen stehen auf unserer Homepage für Sie bereit.

[www.labor-blessing.de](http://www.labor-blessing.de)

Sie vermissen einen Parameter? Bitte sprechen Sie uns darauf an, wir geben uns größte Mühe Ihnen und Ihren Patienten eine schnelle und qualitativ hochwertige Lösung vorzustellen.

## Qualitätsmanagement

Unser Institut setzt seit vielen Jahren erfolgreich ein sehr hohes Niveau der qualitätssichernden Maßnahmen um. Dies belegt unsere Akkreditierung, die wir für viele Bereiche erfolgreich etabliert haben und ständig erweitern. Im Bereich Stoffwechselanalytik bereiten wir die Akkreditierung vor und nehmen regelmäßig an den vom European Research Network for Evaluation and Improvement of Screening, Diagnosis and Treatment of Inherited Disorders of Metabolism (ERNDIM) angebotenen Ringversuchen teil.