



**Notfallprobe** (nach tel. Absprache!) Ansprechpartner: \_\_\_\_\_



Tel.: \_\_\_\_\_ Fax: \_\_\_\_\_

Zentrum für Stoffwechselfeldiagnostik  
Reutlingen GmbH

### Patientendaten:

### Einsender (Postanschrift, Station):

*Diagnostik durch Wissen*  
*Kompetente Beratung*  
*Notfall-Diagnostik*  
*Tandem-Massen-*  
*Spektrometrie (TMS)*  
**MULTISCAN**

- Spontanurin   
Serum/Plasma   
Trockenblut   
Sonstiges:   
Abnahmedatum: \_\_\_\_\_

- Kassenpatient:  stationär:   
Privatpatient:  ambulant:

### Leistungsanforderung: (Bitte ankreuzen!)

**Metabolisches Basis-Screening auf:** Amino- / Organoazidopathien / **MULTISCAN** / F  -  
renoxidationsstörungen / überlangkettige Fettsäuren / Purine & Pyrimidine

	U	S	L	TB		U	S	TB
Organische Säuren	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Überlangkettige Fettsäuren		<input checked="" type="checkbox"/>	
Aminosäuren	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	Guanidinoacetat / Creatin	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Purine/Pyrimidine	<input checked="" type="checkbox"/>				Homocystein		<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Oligosaccharide*	<input checked="" type="checkbox"/>							
Cholesterol und Präkursoren (7-Dehydrocholesterol) .....							<input checked="" type="checkbox"/>	
Freies Carnitin und spez. Acylcarnitine .....						<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
PDS-Screening: Pipecolinsäure / <b>Allysin (2-AASA)</b> .....						<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Therapiemonitoring bei: _____						<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Spezielle Fragestellung (nach vorheriger Absprache !): _____						<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

U = Urin; S = Serum; L = Liquor; TB = Trockenblut-/Guthriekarte. \* Je nach Auftragslage alle 1-3 Monate

= bevorzugtes Material     = nur bedingt geeignet    **Hinweis** : Unzentrifugiertes Blut = > 30 % falsch positiv!

**Fragestellung**, Symptome, Vorbefunde, Verdachtsdiagnosen

Hypoglykämie

Hyperammonämie

**Medikamente / Substitute / Supplemente:** \_\_\_\_\_

Laktatazidose

Ketose

Datum \_\_\_\_\_ Unterschrift \_\_\_\_\_

zfs  
Zentrum für  
Stoffwechselfeldiagnostik  
Reutlingen GmbH

Postanschrift:  
**Postfach 1964**  
**D-72709 Reutlingen**  
**(Germany)**  
Phone: +49-7121-92948-0  
fax: +49-7121-92948-21

Besuchsanschrift  
Wörthstraße 47  
D-72764 Reutlingen

Geschäftsführender  
Gesellschafter, Laborleiter  
Dr. rer. nat. Herbert Korall  
HRB 352805, Stuttgart

**Wissenschaftlicher Berater:**  
Dr. G. Frauendienst-Egger



**zfs – Zentrum für Stoffwechselfdiagnostik  
Reutlingen GmbH**

**Postfach 1964**

**72709 Reutlingen**

## Indikation / Klinische Symptomatik (Beispiele)

- Apnoe, Azidose, CK-Erhöpfung, Encephalopathie, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Kardiomyopathie, Koma, Krampfereignisse, Reye-Syndr., Rhabdomyolyse, Lebersversagen, Muskelschmerzen, Myoglobinurie, SIDS oder ALTE, Geschw. von SIDS Opfer.
- Muskelschmerzen, Muskelkrämpfe, z. A. Carnitinpalmityltransferase II Mangel
- (unkl.) metab. Azidose, Consanguinität, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Kardiomyopathie, Ketose, Koma, Laktatazidose, Makrozephalie, neurolog. Symptomatik, Reye-Syndr., SIDS oder ALTE, Geschw. von SIDS Opfer, Subd. Hygrome, Trinkschwäche
- Ataxie, autistisches Verhalten, Dymorphie, (Sprach-) Entwicklungsverzögerung, Epilepsie / Krampfanfälle, Hyperammonämie, mentale / motorische Retardierung, nephrologische Symptomatik,
- Anämie, autistisches Verhalten, Ataxie, Autoaggression, rezidiv. Infekte, Mikrocephalie, Minderwuchs, Muskelkrämpfe, Muskelschwund, Nierensteine, Trinkschwäche, Wachstumsstörung
- Dymorphie, Skelettdysplasie, Extremitätenanomalie (z. B. Syndaktylie 2./3.), intersexuelles Genitale, psychomot. Retardierung
- Azidose, Coma, Encephalopathie, V. a. Energiestoffwechselstörung, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Krampfereignisse, Neutropenie, nephrologische Auffälligkeiten
- Musk. Hypotonie, Cholestase, Dymorphie, Encephalopathie, mentale Entwicklungsverzögerung, Hepatomegalie, (progrediente) neurologische Symptomatik, ophthalmologische Auffälligkeiten, sensorische Störungen, Skelettanomalie, Trinkschwäche
- Anämie, marfanoider Habitus, Epilepsie, progrediente Myopie, progrediente psychomotorische Retardierung, neurologische oder psychiatrische Symptome, (unkl.) Thrombosen / Thromboembolien
- V. a. pyridoxinabhängige Krampfanfälle
- Hypotonie/Muskelschwäche, Muskelbeschwerden, Faziale Dymorphien, Skeletale Dystrophien, CK-Wert↑, Kirschroter Fleck auf der Makula, Taubheit, Krampfanfälle, Trinkschwäche, Hepatosplenomegalie, geistige Retardierung

*U = Spontanurin; TB = Trockenblut(Guthrie)karte; S = Serum; P = Plasma  
Andere Materialien (Liquor/CSF) nach tel. Absprache vor Probennahme*

## empfohlene Untersuchung

- Carnitin und spezifische Acylcarnitine (TB)
- Carnitin und spezifische Acylcarnitine (S / P)
- Organische Säuren (U)
- MULTISCAN (U) incl. Guanidinoacetat, Creatin
- Purine & Pyrimidine (U)
- Cholesterol und Präkursorren (S / P)
- Aminosäuren (S / P / TB)
- Überlankettige Fettsäuren (S / P)
- Homocystein (TB / S / P)
- 2-AASA / Pipecolinsäure (U)
- Oligosaccharide (U)