



**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:

Privatpatient:

stationär:

ambulant:

### Leistungsanforderung: (Bitte ankreuzen!)

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

**Erweitertes Screening auf:** Lysosomale Speichererkrankungen / LYSOSCAN / Mukopolysaccharidosen / Oligosaccharidosen / Sphingolipidosen / Mukolipidosen

	U	S	L	TB		U	S	TB
Organische Säuren	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Überlangkettige Fettsäuren	<input type="checkbox"/>		
Aminosäuren	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Guanidinoacetat / Creatin	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Purine/Pyrimidine	<input type="checkbox"/>				Homocystein		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Oligosaccharide	<input type="checkbox"/>				Glycosaminoglykane / MPS	<input type="checkbox"/>		
Sphingolipide u.A. M.Fabry	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			Pipecolinsäure / <b>Allysin (AASA)</b>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Cholesterol und Präkursoren (7-Dehydrocholesterol) .....						<input type="checkbox"/>		
Freies Carnitin und spez. Acylcarnitine .....						<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input 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.

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

**Fragestellung**, Symptome, Vorfunde, Verdachtsdiagnosen

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

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

Hypoglykämie

Hyperammonämie

Laktatazidose

Ketose

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. med. 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, Leberversagen, Muskelschmerzen, Myoglobinurie, SIDS oder ALTE, Geschw. von SIDS Opfer.
- Muskelschmerzen, Muskelkrämpfe, z. A. Carnitinpalmitoyltransferase 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, Dismorphie, (Sprach-) Entwicklungsverzögerung, Epilepsie / Krampfanfälle, Hyperammonämie, mentale / motorische Retardierung, nephrologische Symptomatik,
- Anämie, autistisches Verhalten, Ataxie, Autoaggression, rezidiv. Infekte, Mikrocephalie, Minderwuchs, Muskelkrämpfe, Muskelschwund, Nierensteine, Trinkschwäche, Wachstumsstörung
- Dismorphie, Skelettdysplasie, Extremitätenanomalie (z. B. Syndakylie 2./3.), intersexuelles Genitale, psychomot. Retardierung
- Azidose, Coma, Encephalopathie, V. a. Energiestoffwechselstörung, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Krampfereignisse, Neutropenie, nephrologische Auffälligkeiten
- Musk. Hypotonie, Cholestase, Dismorphie, 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
- Entwicklungsverzögerung, Organvergrößerungen, Krampfanfälle, Hypotonie, Skelettveränderungen, ophthalmologische und otologische Auffälligkeiten, Bewegungsschwierigkeiten, Minderwuchs, Katarakt, CK-Wert ↑, Ataxie, faziale Dismorphien

U = Spontanurin; TB = Trockenblut (Guthrie)karte; S = Serum; P = Plasma  
Andere Materialien (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 Präkursoren (S / P)
- Aminosäuren (S / P / TB)
- Überlankettige Fettsäuren VLCFA (S / P)
- Homocystein (TB / S / P)
- 2-AASA / Pipecolinsäure (U)
- Lysosomale Speicher-erkrankungen (U / S / P)

Selten sind alle Symptome ausgeprägt, das Fehlen von manchen genannten Symptomen ist kein Ausschlusskriterium.

Haben Sie Fragen? Rufen Sie uns an! Tel : 07121-92948-0 oder senden Sie uns ein Fax: 07121-939935

Sie erreichen uns auch über E-Mail: Korall@zfs-reutlingen.de Homepage: <http://www.zfs-reutlingen.de>

Wir unterstützen Sie bei schwierigen diagnostischen Fragestellungen.