



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

Table with columns U, S, L, TB for various substances like Organische Säuren, Aminosäuren, Purine/Pyrimidine, etc.

U = Urin; S = Serum; L = Liquor; TB = Trockenblut-/Guthriekarte.

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

Fragestellung, Symptome, Vorfunde, Verdachtsdiagnosen

- Hypoglykämie
Hyperammonämie
Laktatazidose
Ketose

Medikamente / Substitute / Supplemente:

Datum Unterschrift



**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.