

Anforderungsbeleg

Zuweiser (ggf. Barcode/Stempel)

Organisation:

Abteilung:

Ärztin/Arzt:

Telefon (für Rückfragen):

Datum d. Anforderung:

Patientendaten

Name:

Vorname:

Geburtsdatum:

Versicherungsnummer:

Klinische Information

☐ Verlaufskontrolle

(Verdachts)diagnose:

Klinische Informationen:

Aktuelle Medikation:

Eingesandtes Probenmaterial

Datum d. Probengewinnung:

nüchtern (mind. 4h)

☐ ja

☐ nein

☐ EDTA-Vollblut (VB)

☐ EDTA-Plasma (P)

☐ Serum (S)

☐ Spontanharn (U)

☐ Sammelharn (SH)

☐ Liquor

☐ Fibroblasten

☐ Dried Blood Spot
(Trockenblut)

(L)

(F)

(DBS)

Angaben bei Sammelharn:

Größe:cm

Gewicht:kg

Volumen:ml

Sammelzeith

Basisuntersuchungen

☐ dringend

Amino-u. Organoazidopathien, Störungen der Fettsäureoxidation und der Glukoneogenese

☐ Organische Säuren im Spontanharn (U) inkl. Harnstreifentest (10 ml)

☐ Aminosäuren im Plasma oder Serum (P, S) (0,5 ml)

☐ Karnitine im Serum (S) (0,5 ml)

Lysosomale Erkrankungen (20 ml Harn; 2 ml EDTA-Plasma/Serum)

☐ Mukopolysaccharide (U, SH)

☐ Oligosaccharide (U, SH)

☐ Sialinsäure (U, SH)

☐ Lyso-Gb3 (P, S, VB)

☐ Sulfatide (U, SH)

☐ Chitotriosidase (P, S)

BEI AUFFÄLLIGEN BEFUNDEN KANN EIN VERSAND IN EIN EXTERNES LABOR NOTWENDIG SEIN

Spezifische Analysen

Aminosäuren	Cholesterolsynthese, Gallensäuren	Peroxisomale Erkrankungen, Vitamin B6-abhängige Epilepsie
☐ Aminosäuren (P, S) ☐ Phenylalanin / Tyrosin (VB) ☐ Aminosäuren (U)	☐ Sterole (7-DHC etc.) (P, S) ☐ Mevalonsäure (U) ☐ Mevalonsäure (S) ☐ Gallensäuren gesamt & UDCA (P, S)	☐ Überlangkettige Fettsäuren (P, S) ☐ Phytansäure (P, S) ☐ Pipecolinsäure (P, S) ☐ Pipecolinsäure (U) ☐ Amino adipinsäure semialdehyd (U)

Spezifische Metabolite		
☐ L-Laktat (U) ☐ D-Laktat (U) ☐ Freie Fettsäuren (P,S) ☐ 3-OH-Buttersäure (S) ☐ 3-OH-Buttersäure (U)	☐ Methylmalonsäure (P, S) ☐ Methylmalonsäure (U) ☐ Orotsäure (U) ☐ Oxalsäure (U, SH) ☐ Citrat (U, SH) ☐ Homogentisinsäure (U)	☐ Glykolsäure (U, SH) ☐ Cystin (U, SH) ☐ Harnsäure (U) ☐ Succinylaceton (P, S) ☐ Succinylaceton (U)

Enzyme	Kreatinsynthesestörungen	(Acyl-) Karnitin
☐ Biotinidase (S)	☐ Kreatin, Guanidinoacetat (U) ☐ Kreatin, Guanidinoacetat (P) ☐ Kreatin/Kreatinin (U)	☐ tubuläre Rückresorption (U+S)

Lysosomale Enzyme / Erkrankungen (5ml EDTA Vollblut, F; DBS nur lt. Analysenkatalog)		
☐ MPS I (M. Hurler/Scheie) α -Iduronidase ☐ MPS II (M. Hunter) Iduronat-2-sulfatase ☐ MPS IIIA (M. Sanfilippo A) Sulfamidase ☐ MPS IIIB (M. Sanfilippo B) α -N-Acetylglucosaminidase ☐ MPS IIIC (M. Sanfilippo C) Glucosamin-N-acetyltransferase ☐ MPS IIID (M. Sanfilippo D) N-Acetylglucosamin-6-sulfatase ☐ MPS IVA N-Acetylglaktosamin-6-sulfatase ☐ MPS IVB β -Galaktosidase ☐ Metachromatische Leukodystrophie Arylsulfatase A ☐ Aspartylglucosaminurie (AGU) Aspartylglucosaminidase	☐ MPS VI Arylsulfatase B ☐ MPS VII β -Glucuronidase ☐ Sialidose Sialidase (Rücksprache mit Labor erbeten) ☐ GM1-Gangliosidose β -Galaktosidase ☐ M. Fabry α -Galaktosidase ☐ M. Gaucher β -Glucosidase ☐ M. Pompe α -Glucosidase ☐ M. Krabbe Galaktocerebrosidase ☐ Infantile Ceroidlipofuscinose (CLN1) Palmitoyl-Protein-Thioesterase 1	☐ M. Tay-Sachs (GM2 Gangliosidose) β -Hexosaminidase A ☐ M. Sandhoff (GM2 Gangliosidose) β -Hexosaminidase A+B ☐ Niemann-Pick Typ A/B Sphingomyelinase Niemann-Pick Typ A/B ☐ α -Mannosidose α -Mannosidase ☐ β -Mannosidose β -Mannosidase ☐ Fucosidose α -Fucosidase ☐ Mucopolysaccharidose II/III Lysosomale Hydrolasen ☐ M. Schindler Acetylglaktosaminidase. ☐ Spät-infantile Ceroidlipofuscinose (CLN2) Tripeptidylpeptidase 1

Genetische Analysen	
☐ Genanalyse (VB)	 Gen oder Erkrankung spezifizieren (nur mit Einverständniserklärung möglich)

Einverständniserklärung für genetische Untersuchung	
Ich wurde vom zuweisenden Facharzt/Fachärztin über Wesen und Tragweite der genetischen Untersuchung aufgeklärt und stimme der Untersuchung zu.	
..... Ort, Datum	 Unterschrift PatientIn/Erziehungsberechtigte(r)
..... Ort, Datum	 Unterschrift Facharzt/Fachärztin

Probenvorbereitung und Versand

Bestimmung	Material	Menge	Versand / Probenhandling
(Acyl-) Karnitine	Serum	0,5 ml	Mit Kühlakkus
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Aminosäuren	EDTA-Plasma / Serum	0,5 ml	Mit Kühlakkus / Trockeneis
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
- Phenylalanin / Tyrosin	EDTA-Vollblut	150 µl	Bei Raumtemperatur
Aminoadipinsäuresemialdehyd	Harn	2 ml	Mit Trockeneis
Biotinidase	Serum	1 ml	Bei Raumtemperatur
Freie Fettsäuren	EDTA-Plasma / Serum	0,5 ml	Mit Trockeneis
Gallensäuren	EDTA-Plasma / Serum	0,5 ml	Mit Kühlakkus
Glykolsäure	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
3-Hydroxybuttersäure	Serum	0,5 ml	Mit Kühlakkus
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Homogentisinsäure	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Kreatin, Guanidinoacetat	EDTA-Plasma	1 ml	Mit Kühlakkus
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
L-Laktat, D-Laktat	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Methylmalonsäure	EDTA-Plasma / Serum	0,5 ml	Mit Kühlakkus
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Mevalonsäure	Serum	1 ml	Mit Kühlakkus
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Organische Säuren	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Orotsäure	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Phytansäure	EDTA-Plasma / Serum	0,5 ml	Mit Trockeneis
Pipicolinsäure	EDTA-Plasma / Serum	0,5 ml	Mit Trockeneis
	Harn	2 ml	Mit Trockeneis
Sterole	EDTA-Plasma / Serum	1 ml	Mit Kühlakkus
Succinylaceton	EDTA-Plasma / Serum	1,5 ml	Mit Kühlakkus / Trockeneis
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Überlangkettige Fettsäuren	EDTA-Plasma / Serum	1 ml	Mit Kühlakkus / Trockeneis
Mukopolysaccharide, Oligosaccharide	Harn	20 ml	Mit Kühlakkus
Sulfatide, Sialinsäure	Harn	10 ml	Mit Kühlakkus
Lyso-Gb3	EDTA-Plasma / Serum	2 ml	Mit Kühlakkus
Lysosomale Enzyme (spez.Analysen)	EDTA-Vollblut	5 ml	Gekühlt, nicht gefroren
Genetische Analysen	EDTA-Vollblut	5 ml	Bei Raumtemperatur
Oxalsäure, Citrat	Harn	2 Röhrchen	Röhrchen 1: **
		à 10 ml	Röhrchen 2: ***

* Mit 2-4 Tropfen Dichlormethan bzw. Chloroform konservieren

** Röhrchen 1 (Bestimmung v. Oxalsäure):

Spontanharn: 10 ml mit 100 µl Salzsäure 20% (6 mol/l) ansäuern und Röhrchen mit „S“ (Säure) kennzeichnen

Sammelharn: Bei Verwendung von 1 Liter Gefäßen für die 24h-Harnsammlung je Liter 10 ml HCL 20%ig vorlegen, eine Portion von 10 ml des angesäuerten Sammelharns einschicken

*** Röhrchen 2 (Bestimmung v. Citrat, Cystein, Glykolsäure u.a. organische Substanzen):

Spontanharn: 10 ml mit 5 Tropfen 5% Thymol in Isopropanol versetzen (Chloroform und Dichlormethan sind ebenfalls geeignet)

Sammelharn: Im Kühlschrank lagern, mit 1 ml 5% Thymol in Isopropanol versetzen (Chloroform und Dichlormethan sind ebenfalls geeignet)