

## Abnahmevorschriften / Hinweise für Probenabnahme und Probenversand

Im gemeinsamen Interesse einer raschen und zuverlässigen Abklärung und zur Vermeidung unnötiger Kontrollen haben wir hier die wichtigsten Aspekte bzgl. Probengewinnung und Versand zusammengefasst.

**Notfallproben**, die möglichst schnell oder auch an Wochenenden untersucht werden müssen, kündigen Sie bitte unbedingt vor dem Versand telefonisch unter 07121 / 92948-0 an.

### URINANALYTIK

5 mL Spontanurin ungekühlt im Urinröhrchen bruchsticher verpackt und eindeutig beschriftet mit der Post als Brief oder Eilsendung an unser Labor schicken.

Konservierung des Urins - z.B. mit einigen Tropfen Chloroform - ist (v.a. im Sommer) sinnvoll.

- **Organische Säuren / Purine und Pyrimidine / MULTISCAN** (Multiple Disease Categories Screening Analysis) z. A. von Organoazidurien, Störungen im Stoffwechsel der Purine & Pyrimidine, Aminoazidurien, Sulfioxidase-Mangel (frischer Urin!), Homocystinurien, Störungen des Kreatinstoffwechsels.
- **Allysin (2-Aminoadipinsäuresemialdehyd)** z. A. Pyridoxinabhängiger Krampfanfälle.
- **ausgewählte Oligosaccharide** z. A. einer Aspartylglucosaminurie, Fucosidose, Pompe-Disease oder einer Störung im Transport von Sialinsäure,

### TROCKENBLUT (GUTHRIE) KARTE

Abnahme nüchtern, 2-3 ausgetropfte Kreise genügen.

Betroffene Karten müssen 3-4 Stunden an der Luft trocknen (keine künstlichen Wärmequellen!)

Betroffene Karten dürfen weder einzeln noch gesammelt in Folie gelagert oder verschickt werden.

- **Freies Carnitin, Acylcarnitine, Aminosäuren**

Quantitative Bestimmung aus Trockenblut mittels Tandem Massenspektrometrie.

- **Homocystein**

Quantitative Bestimmung aus Trockenblut mittels Tandem Massenspektrometrie.

### SERUM- / PLASMA-ANALYTIK

Blutabnahme (ca. 2 mL) bitte nüchtern, kühl lagern, **spätestens 1 h nach Blutabnahme abzentrifugieren**, Serum- / Plasma-Überstand abtrennen und einsenden. Versand von Vollblut nur bei ausdrücklicher Aufforderung!

- **Aminosäuren / Überlangkettige Fettsäuren / Freies Carnitin & spez. Acylcarnitine**

ca. 1 mL Nüchternserum oder -plasma, quantitative Bestimmung mittels Tandem Massenspektrometrie.

Die Analyse der Acylcarnitine aus Serum ist nicht geeignet z.A. langkettiger Fettsäureoxidationsstörungen, deshalb keine Alternative sondern eine Ergänzung zur Trockenblutanalytik!

- **Cholesterin und Präkursoren (u. a. 7-Dehydrocholesterin)** z. A. von Störungen der Cholesterin-Biosynthese (z.B. SLOS): Lichtgeschützte Verpackung sinnvoll!
- **Überlangkettige Fettsäuren:** z. A. peroxisomaler Erkrankungen (z.B. Zellweger Syndrom)
- **Homocystein:** ca.1 mL EDTA- oder Heparin-Plasma.

### SPEZIELLE DIAGNOSTIK

Für die unterschiedlichen Stoffwechselerkrankungen bieten wir spezifische Analytik zum Therapiemonitoring an. Vorteile: Einfaches Handling und Logistik, Ergebnis (TB-Karte) wird am Tag des Probeneingangs übermittelt. Sprechen Sie mit uns über Möglichkeiten für Ihre konkrete Fragestellung!

Nur nach vorheriger Rücksprache: Pränatale Diagnostik von Methylmalon-, Propion-, Isovalerianazidurie, Canavan-Erkrankung.

Für Rückfragen stehen wir jederzeit gerne zur Verfügung. Ständig erweitern wir unser Leistungsangebot. Sie haben eine Fragestellung, die hier nicht behandelt wird? Zögern Sie nicht, uns anzurufen! Versandmaterial und Anforderungsscheine schicken wir Ihnen auf Anfrage umgehend zu.