



**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** /   
Fettsäurenoxidationsstörungen / überlangkettige Fettsäuren / Purine & Pyrimidine

|   | U                                   | S                                   | L                        | FW                                  | TB                                  |                            | U                                   | S                                   | TB                                  |
|---|-------------------------------------|-------------------------------------|--------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------|
| Organische Säuren   | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>            | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |                                     | überlangkettige Fettsäuren |                                     | <input checked="" type="checkbox"/> |                                     |
| Aminosäuren   | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input 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"/> |
| Spez. 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; FW = Fruchtwasser; TB = Trockenblut-/Guthriekarte. \* 4 x p. a. : KW 13 / 26 / 39 / 51

= 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, 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, Dysmorphie, (Sprach-) Entwicklungsverzögerung, Epilepsie / Krampfanfälle, Hyperammonämie, mentale / motorische Retardierung, nephrologische Symptomatik,
- Anämie, autistisches Verhalten, Ataxie, Autoaggression, rezidiv. Infekte, Mikrocephalie, Minderwuchs, Muskelkrämpfe, Muskelschwund, Nierensteine, Trinkschwäche, Wachstumsstörung
- Dysmorphie, 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, Dysmorphie, 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

U = Spontanurin; TB = Trockenblut(Guthrie)karte; S = Serum; P = Plasma  
Andere Materialien (Fruchtwasser, 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 Präkurso- ren (S / P)
- Aminosäuren (S / P / TB)
- Überlankettige Fettsäuren (S / P)
- Homocystein (TB / S / P)
- 2-AASA / Pipecolinsäure (U)