Krankenkasse bzw. Kostenträger			ZfS – Zentrum fü	r Stoffwechseldiagnostik
Name, Vorname des Versicherten	7TS			Reutlingen GmbH
Geb. am	Zentrum für Stoffwechseldia	onostik		Dr. rer. nat H. Korall Postfach 1964 72709 Reutlingen
	Reutlingen GmbH	gnostiit	Tel.: +49-7121-	92948-0 Fax: +49-7121-92948-21
	Anforderungsschei	n für In	dividuelle	
Kostenträgerkennung Versicherten-Nr. Status	Gesundheitsleistun	gen (IGe	eL)	
Betriebsstätten-Nr. Arzt-Nr. Datum	Abnahmedatum:		Quartal:	Geschlecht:
	T T M M J J	h h m r	n a J J	
			Bemerkung:	
Kontakt:				
Übermittlung an Praxis				
Befund an Patient, E-Mail Adresse (Patient):				
(passwortgeschützt)				
Diagnose/Verdachtsdiagnose/Fragestellung:				
			Einsender, Arztpraxis	S
Befund/Medikation / Supplemente:				
Zur Abklärung vermuteter Stoffwechseldefizite sind in Abhängigkeit von d	er Symptomatik und vom Krankheitsbild des be	etroffenen Patie	nten die folgenden Unt	ersuchungen erwünscht
(bitte ankreuzen):				
·				
Klinische Symptomatik	Laboranalyse	PM Probenmaterial	GOÄ-Ziffer	Preis [€] zzgl. MwSt. 19% 1 x GOÄ
Klinische Symptomatik Muskelschwäche/-krämpfe, geringe Belastbarkeit, SIDS-Risiko	Laboranalyse Freies Carnitin, Acylcarnitine		GOÄ-Ziffer	
Klinische Symptomatik Muskelschwäche/-krämpfe, geringe Belastbarkeit, SIDS-Risiko Trinkschwäche/fehlende Gewichtszunahme (Säugling),		Probenmaterial		1 x GOÄ
Klinische Symptomatik Muskelschwäche/-krämpfe, geringe Belastbarkeit, SIDS-Risiko Trinkschwäche/fehlende Gewichtszunahme (Säugling), Unterzucker, Benommenheit	Freies Carnitin, Acylcarnitine	Probenmaterial TB U	☐ 3783 ☐ 3783	1 x GOÄ 33,22 33,22
Klinische Symptomatik Muskelschwäche/-krämpfe, geringe Belastbarkeit, SIDS-Risiko Trinkschwäche/fehlende Gewichtszunahme (Säugling), Unterzucker, Benommenheit Ataxie, Autismus, Muskelbeschwerden, Entwicklungsverzögerung	Freies Carnitin, Acylcarnitine Organische Säuren	Probenmaterial TB	3783	1 x GOÄ 33,22
Klinische Symptomatik Muskelschwäche/-krämpfe, geringe Belastbarkeit, SIDS-Risiko Trinkschwäche/fehlende Gewichtszunahme (Säugling), Unterzucker, Benommenheit Ataxie, Autismus, Muskelbeschwerden,	Freies Carnitin, Acylcarnitine Organische Säuren Multiscan: Aminosäuren, Creatin,	Probenmaterial TB U	☐ 3783 ☐ 3783	1 x GOÄ 33,22 33,22
Klinische Symptomatik Muskelschwäche/-krämpfe, geringe Belastbarkeit, SIDS-Risiko Trinkschwäche/fehlende Gewichtszunahme (Säugling), Unterzucker, Benommenheit Ataxie, Autismus, Muskelbeschwerden, Entwicklungsverzögerung Blutarmut, Autismus, Schläfrigkeit, Nierensteine,	Freies Carnitin, Acylcarnitine Organische Säuren Multiscan: Aminosäuren, Creatin, Guanidinoacetat	Probenmaterial TB U	3783 3783 3737+3780	1 x GOÄ 33,22 33,22 33,22 + 6,99
Klinische Symptomatik Muskelschwäche/-krämpfe, geringe Belastbarkeit, SIDS-Risiko Trinkschwäche/fehlende Gewichtszunahme (Säugling), Unterzucker, Benommenheit Ataxie, Autismus, Muskelbeschwerden, Entwicklungsverzögerung Blutarmut, Autismus, Schläfrigkeit, Nierensteine, Wachstumsstörungen	Freies Carnitin, Acylcarnitine Organische Säuren Multiscan: Aminosäuren, Creatin, Guanidinoacetat Purine & Pyrimidine	Probenmaterial TB U U U	☐ 3783 ☐ 3783 ☐ 3737+3780 ☐ 3783	1 x GOÄ 33,22 33,22 33,22 + 6,99 33,22
Klinische Symptomatik Muskelschwäche/-krämpfe, geringe Belastbarkeit, SIDS-Risiko Trinkschwäche/fehlende Gewichtszunahme (Säugling), Unterzucker, Benommenheit Ataxie, Autismus, Muskelbeschwerden, Entwicklungsverzögerung Blutarmut, Autismus, Schläfrigkeit, Nierensteine, Wachstumsstörungen Dysmorphie, Osteoporose, Wachstumsprobleme	Freies Carnitin, Acylcarnitine Organische Säuren Multiscan: Aminosäuren, Creatin, Guanidinoacetat Purine & Pyrimidine Cholesterol + Präkursoren	Probenmaterial TB U U U S	3783 3783 3737+3780 3783 3780	1 x GOÄ 33,22 33,22 + 6,99 33,22 + 23,90
Klinische Symptomatik Muskelschwäche/-krämpfe, geringe Belastbarkeit, SIDS-Risiko Trinkschwäche/fehlende Gewichtszunahme (Säugling), Unterzucker, Benommenheit Ataxie, Autismus, Muskelbeschwerden, Entwicklungsverzögerung Blutarmut, Autismus, Schläfrigkeit, Nierensteine, Wachstumsstörungen Dysmorphie, Osteoporose, Wachstumsprobleme Muskelschwäche, Müdigkeit, häufige Infekte	Freies Carnitin, Acylcarnitine Organische Säuren Multiscan: Aminosäuren, Creatin, Guanidinoacetat Purine & Pyrimidine Cholesterol + Präkursoren Aminosäuren Quantitativ	Probenmaterial TB U U U S TB+S+U	3783 3783 3787+3780 3783 3780 3x3737 3726	1 x GOÄ 33,22 33,22 + 6,99 33,22 23,90 3 x 33,22
Klinische Symptomatik Muskelschwäche/-krämpfe, geringe Belastbarkeit, SIDS-Risiko Trinkschwäche/fehlende Gewichtszunahme (Säugling), Unterzucker, Benommenheit Ataxie, Autismus, Muskelbeschwerden, Entwicklungsverzögerung Blutarmut, Autismus, Schläfrigkeit, Nierensteine, Wachstumsstörungen Dysmorphie, Osteoporose, Wachstumsprobleme Muskelschwäche, Müdigkeit, häufige Infekte Entwicklungsverzögerung, Ataxie, Paresen Anämie, Epilepsie, Thromboseanfälligkeit	Freies Carnitin, Acylcarnitine Organische Säuren Multiscan: Aminosäuren, Creatin, Guanidinoacetat Purine & Pyrimidine Cholesterol + Präkursoren Aminosäuren Quantitativ Überlangkettige Fettsäuren	### Probenmaterial ### ### ### ### #### ###############	3783 3783 3787+3780 3783 3780 3780 3x3737 3726 3737	1 x GOÄ 33,22 33,22 + 6,99 33,22 23,90 3 x 33,22 23,90 33,22
Klinische Symptomatik Muskelschwäche/-krämpfe, geringe Belastbarkeit, SIDS-Risiko Trinkschwäche/fehlende Gewichtszunahme (Säugling), Unterzucker, Benommenheit Ataxie, Autismus, Muskelbeschwerden, Entwicklungsverzögerung Blutarmut, Autismus, Schläfrigkeit, Nierensteine, Wachstumsstörungen Dysmorphie, Osteoporose, Wachstumsprobleme Muskelschwäche, Müdigkeit, häufige Infekte Entwicklungsverzögerung, Ataxie, Paresen	Freies Carnitin, Acylcarnitine Organische Säuren Multiscan: Aminosäuren, Creatin, Guanidinoacetat Purine & Pyrimidine Cholesterol + Präkursoren Aminosäuren Quantitativ Überlangkettige Fettsäuren Homocystein	### Probenmaterial ### ### ### ### ### ### ### ### ### #	3783 3783 3787+3780 3783 3780 3x3737 3726	1 x GOÄ 33,22 33,22 + 6,99 33,22 23,90 3 x 33,22 23,90
Klinische Symptomatik Muskelschwäche/-krämpfe, geringe Belastbarkeit, SIDS-Risiko Trinkschwäche/fehlende Gewichtszunahme (Säugling), Unterzucker, Benommenheit Ataxie, Autismus, Muskelbeschwerden, Entwicklungsverzögerung Blutarmut, Autismus, Schläfrigkeit, Nierensteine, Wachstumsstörungen Dysmorphie, Osteoporose, Wachstumsprobleme Muskelschwäche, Müdigkeit, häufige Infekte Entwicklungsverzögerung, Ataxie, Paresen Anämie, Epilepsie, Thromboseanfälligkeit Vit B6 abhängige Krampfanfälle, Epilepsie Abnahme: S = Serum: Die Blutabnahme vor der Mahlzeit, innerhalb einer Stunde nach Abnahme TB = Trockenblut- / Guthriekarte: Blutabnahme vor der Mahlzeit. Mit einer sterilen E öffen trockenen lassen und dann versenden. Karte nicht in Plastikfölie einpacken! U = Urin: Abnahme der Urinprobe vor der Mahlzeit. Wenn möglich Konservierung dur Versand:	Freies Carnitin, Acylcarnitine Organische Säuren Multiscan: Aminosäuren, Creatin, Guanidinoacetat Purine & Pyrimidine Cholesterol + Präkursoren Aminosäuren Quantitativ Überlangkettige Fettsäuren Homocystein 2-AASA /Pipecolinsäure abzentrifugieren und das den Serumüberstand einsendinweglanzette die Fingerbeeren einstechen (nach Desin	Probenmaterial TB U U U S TB+S+U S T U den. Versand bei Ra	3783 3783 3783 3737+3780 3783 3780 3780 3x3737 3726 3737 4078	1 x GOÄ 33,22 33,22 + 6,99 33,22 23,90 3 x 33,22 23,90 33,22 33,22 33,22
Klinische Symptomatik Muskelschwäche/-krämpfe, geringe Belastbarkeit, SIDS-Risiko Trinkschwäche/fehlende Gewichtszunahme (Säugling), Unterzucker, Benommenheit Ataxie, Autismus, Muskelbeschwerden, Entwicklungsverzögerung Blutarmut, Autismus, Schläfrigkeit, Nierensteine, Wachstumsstörungen Dysmorphie, Osteoporose, Wachstumsprobleme Muskelschwäche, Müdigkeit, häufige Infekte Entwicklungsverzögerung, Ataxie, Paresen Anämie, Epilepsie, Thromboseanfälligkeit Vit B6 abhängige Krampfanfälle, Epilepsie Abnahme: S = Serum: Die Blutabnahme vor der Mahlzeit, innerhalb einer Stunde nach Abnahme TB = Trockenblut-/ Guthriekarte: Blutabnahme vor der Mahlzeit. Mit einer sterilen E offen trocknen lassen und dann versenden. Karte nicht in Plastikfolie einpacken! U = Urin: Abnahme der Urinprobe vor der Mahlzeit. Wenn möglich Konservierung dur	Freies Carnitin, Acylcarnitine Organische Säuren Multiscan: Aminosäuren, Creatin, Guanidinoacetat Purine & Pyrimidine Cholesterol + Präkursoren Aminosäuren Quantitativ Überlangkettige Fettsäuren Homocystein 2-AASA /Pipecolinsäure abzentrifugieren und das den Serumüberstand einsendinweglanzette die Fingerbeeren einstechen (nach Desin	Probenmaterial TB U U U S TB+S+U S T U den. Versand bei Ra	3783 3783 3783 3737+3780 3783 3780 3780 3x3737 3726 3737 4078	1 x GOÄ 33,22 33,22 + 6,99 33,22 23,90 3 x 33,22 23,90 33,22 33,22 33,22
Klinische Symptomatik Muskelschwäche/-krämpfe, geringe Belastbarkeit, SIDS-Risiko Trinkschwäche/fehlende Gewichtszunahme (Säugling), Unterzucker, Benommenheit Ataxie, Autismus, Muskelbeschwerden, Entwicklungsverzögerung Blutarmut, Autismus, Schläfrigkeit, Nierensteine, Wachstumsstörungen Dysmorphie, Osteoporose, Wachstumsprobleme Muskelschwäche, Müdigkeit, häufige Infekte Entwicklungsverzögerung, Ataxie, Paresen Anämie, Epilepsie, Thromboseanfälligkeit Vit B6 abhängige Krampfanfälle, Epilepsie Abnahme: S = Serum: Die Blutabnahme vor der Mahlzeit, innerhalb einer Stunde nach Abnahme TB = Trockenblut- / Guthriekarte: Blutabnahme vor der Mahlzeit. Mit einer sterilen E öffen trockenen lassen und dann versenden. Karte nicht in Plastikfölie einpacken! U = Urin: Abnahme der Urinprobe vor der Mahlzeit. Wenn möglich Konservierung dur Versand:	Freies Carnitin, Acylcarnitine Organische Säuren Multiscan: Aminosäuren, Creatin, Guanidinoacetat Purine & Pyrimidine Cholesterol + Präkursoren Aminosäuren Quantitativ Überlangkettige Fettsäuren Homocystein 2-AASA /Pipecolinsäure abzentrifugieren und das den Serumüberstand einsendinweglanzette die Fingerbeeren einstechen (nach Desinch 2 Tropfen Chloroform. Versand bei Raumtemperatur	Probenmaterial TB U U S TB+S+U S T U den. Versand bei Ra Ifektion). 2 Kreise v	3783 3783 3783 3787+3780 3783 3780 3780 3787 3726 3737 4078 umtemperatur. oll ausfüllen, Betropfte Kar	1 x GOÄ 33,22 33,22 + 6,99 33,22 23,90 3 x 33,22 23,90 33,22 33,22 ten bei Raumtemperatur 3-4 Stunden

Erklärung des Patienten: Die von mir gewünschten Laboranalysen werden, wie im Beratungsgespräch erläutert, nicht von meiner ges. Krankenkasse übernommen. Die Gebühren werden analog der Gebührenordnung für Ärzte (GÖÄ) berechnet und von mir getragen. Ich bin damit einverstanden, dass meine Daten evtl. an einen Partner des Labors zum Zweck der Untersuchungen labormedizinischer Analyten weiterleitet werden können. Ich bin berechtigt, gemäß SGB V §73 Absatz 1b diese Einverständniserklärung jederzeit zu widerrufen.

Datum, Unterschrift Patient

Übersicht über mögliche klinische Symptomatik und zugehörige Analytik:

Bei Stoffwechselerkrankungen zeigt dieselbe Erkrankung oft sehr verschiedene Verlaufsformen. Daher sind nur wenige Symptome ausreichend, um eine Stoffwechselerkrankung zu vermuten. Unsere Analytik geht dabei weit über das allgemeine Neugeborenen Screening auf Stoffwechselerkrankungen hinaus. Nur die Analyse (1) der Acylcarnitine und (6) der Aminosäuren im Trockenblut wird in Teilen im Neugeborenen Screening durchgeführt.

Bitte finden Sie im Folgenden eine ausführliche Liste zur Eingrenzung der Analytik entsprechende der Symptomatik:

Indikation / Klinische Symptomatik (Beispiele)

TB – Trockenblut (Guthriekarte) · **U** – Spontanurin · **S** – Serum · **P** – Plasma

- Muskelschwäche, Muskelkrämpfe, geringe Belastbarkeit, Apnoe, Azidose, CK-Erhöhung, Encephalopathie, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Kardiomyopathie, Koma, Krampfereignisse, Reye-Syndr., Rhabdomyolyse, Leberversagen, Muskelschmerzen, Myoglobinurie, SIDS oder ALTE, Geschwister von SIDS-Opfer
- (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., Trinkschwäche
- Ataxie, autistisches Verhalten, Muskelbeschwerden, 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, Azidose (-BE), Gangschwierigkeiten
- 5. 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, Gangschwierigkeiten, ophthalmologische Auffälligkeiten, sensorische Störungen, Cholestase, Dysmorphie, Encephalopatie, mentale Entwicklungsverzögerung, Hepatomegalie, (progrediente) neurologische Symptomatik, Skelettanomalie, Trinkschwäche
- 8. Anämie, marfanoider Habitus, Epilepsie, progrediente Myopie, progrediente psychomotorische Retardierung, neurologische oder psychiatrische Symptome, (unkl.) Thrombosen / Thromboembolien
- 9. V. a. pyridoxinabhängige Krampfanfälle

Carnitin und spezifische Acylcarnitine (TB)

Im Neugeborenen Screening enthalten

- Organische Säuren (U)
- MULTISCAN (U) incl. Guanidinoacetat, Creatin, Creatinin
- Purine & Pyrimidine (U)
- Cholesterol und Präkursoren (S / P)
- Aminosäuren (S / P / TB)

Teilweise Im Neugeborenen Screening enthalten

- Überlankettige Fettsäuren VLCFA (S / P)
- Homocystein (TB / S / P)
- 2-AASA / Pipecolinsäure (U)

Bei den genannten Symptomen handelt es sich um gängige Symptome der häufigsten Stoffwechselerkrankungen, welche mit den entsprechenden Analysen untersucht werden.

Oft kann zwischen einer schweren (stark ausgeprägte Symptome kurz nach der Geburt) und einer milden Form unterschieden werden, bei der Patienten z.B. erst im Kindesalter bspw. mit einer Sprachentwicklungsverzögerung auffällig werden.