

Abnahmevorschriften / Hinweise für Probenabnahme und Probenversand

Im gemeinsamen Interesse einer raschen und zuverlässigen Abklärung haben wir hier die wichtigsten Aspekte bzgl. Probengewinnung und Versand zusammengefasst. **Notfallproben**, die möglichst schnell untersucht werden müssen, bitten wir um eine telefonische Ankündigung vor dem Versand (siehe Telefonnummer oben).

URINANALYTIK

5 mL Spontanurin im Urinröhrchen bruch sicher verpackt und eindeutig beschriftet mit der Post als Brief, Päckchen oder Eilsendung an unser Labor schicken.

Konservierung des Urins: z.B. mit 3-4 Tropfen Chloroform (v.a. im Sommer sinnvoll).

- **Organische Säuren / Purine und Pyrimidine /**

- **MULTISCAN (Aminosäuren+Allysin+N-Ac-Aminosäuren+Neurometabolisches Screening)**

Auffälligkeiten: z. A. von Organoazidurien, Störungen im Stoffwechsel der Purine & Pyrimidine, Aminoazidurien, Pyridoxinabhängiger Krampfanfälle, Sulfitoxidase-Mangel (bitte frischer Urin), Homocystinurien, Störungen des Kreatinstoffwechsels.

- **Oligosaccharide**

Auffälligkeiten: grobe Gesichtszüge, skelettale Dystrophien, Minderwuchs, neurodegenerative Erkrankungen und Vergrößerungen von Leber und Milz (Hepatosplenomegalie).

- **Mukopolysaccharide (Glykosaminoglykane)**

Auffälligkeiten: Skelettbeteiligung mit Knochenverformungen, Kontrakturen, Kleinwuchs und vergrößerten Gesichtszügen.

- **Freies Carnitin, Acylcarnitine**

Siehe Acylcarnitine im Trockenblut.

TROCKENBLUT (GUTHRIE) KARTE

Abnahme wenn möglich nüchtern, **2-3 ausgetropfte Kreise** genügen.

Betroffene Karten müssen **3-4 Stunden an der Luft** trocknen (keine künstlichen Wärmequellen) und dürfen weder einzeln noch gesammelt in Folie gelagert oder verschickt werden.

- **Freies Carnitin, Acylcarnitine, Aminosäuren**

Auffälligkeiten: Hypoglykämie, Kardiomyopathie, Lebererkrankungen, Carnitin-Transporter-Defekt, Propionazidämien, Glutarazidämie, Methylmalonazidämie. Phenylketonurie (PKU), Citrullinämie, Mitochondriopathien, Ahornsiruperkrankung (MSUD), Tyrosinämie.

- **Homocystein**

Auffälligkeiten: Herz-Kreislauf-Erkrankungen, Homocysteinämie, Folsäuremangel, Vitamin B12 Mangel.

SERUM- / PLASMA-ANALYTIK

Blutabnahme bitte wenn möglich nüchtern (**ca. 0.5-1 mL Serum**), **spätestens 1 h nach Blut-abnahme abzentrifugieren**, kühl lagern, Serum- / Plasma-Überstand abtrennen und einsenden. → kein Vollblut!

- **Aminosäuren / Überlangkettige Fettsäuren / Carnitin-Palmitoyltransferase II (CPTII)**

Die Analyse der Acylcarnitine aus Serum ist nicht geeignet z.A. langkettiger Fettsäureoxidationsstörungen (nur für CPTII), deshalb keine Alternative, sondern eine Ergänzung zur Trockenblutanalytik.

- **Cholesteroll und Präkursoren (u. a. 7-Dehydrocholesteroll):**

z. A. von Störungen der Cholesteroll-Biosynthese (z.B. SLOS): Lichtgeschützte Verpackung ist sinnvoll

- **Überlangkettige Fettsäuren**

z. A. peroxisomaler Erkrankungen (z.B. Zellweger Syndrom)

- **Homocystein**

Siehe Homocystein im Trockenblut.

- **Sphingolipide**

Auffälligkeiten: Motorische und geistige Retardierung sowie Veränderungen wie Knochenanomalien und eine Vergrößerung von Leber und Niere oder kirschrote Makulaflecken.

SPEZIELLE DIAGNOSTIK

Ständig erweitern wir unser Leistungsangebot. Für Rückfragen oder eine konkrete Fragestellung, können Sie gerne uns anrufen. Wir freuen uns darüber.

Für die unterschiedlichen Stoffwechselerkrankungen bieten wir spezifische Analytik zum Therapiemonitoring (z. B. TB-Karte) an. Ergebnisse werden i.d.R. am Tag des Probeneingangs übermittelt.

→ Versandmaterial und Anforderungsscheine können wir Ihnen nach Anfrage senden.