



DOK

An das  
Universitätsklinikum Erlangen  
Kinder- und Jugendklinik  
- Klinisches Labor -  
Loschgestraße 15  
  
91054 Erlangen

**Kinder- und Jugendklinik**

Direktor: Prof. Dr. med. Joachim Wölflé

Labor  
Kompetenzzentrum für Massenspektrometrie  
Bereich Spezialanalytik–Stoffwechseldiagnostik  
Telefon: 09131 85-33746  
Fax: 09131 85-33714

Ansprechpartner:  
Prof. Dr. rer. nat. M. Rauh, Laborleiter  
Dr. med. H. Blessing, Stoffwechselambulanz  
Tel.-Nr. 09131 85-33118 (Zentrale)

**Laboranforderung für Stoffwechseldiagnostik**

Absender (Stempel):

Patientendaten (Aufkleber):

Name:

Vorname:

Geb.-Datum:

Kostenträger:

Privatversichert:

Tel.-Nr. für Rückruf:

Fax.-Nr. für Befundmitteilung:

**Fragestellung:**

Probenentnahme am: \_\_\_\_\_

Nüchternzeit: \_\_\_\_\_ Stunden

**EDTA-Blut**

HbA1c

**Serum**

- Aminosäuren-Profil<sup>1</sup>
- Aminosäuren-Kurzprofil<sup>2</sup>
- Allo-Isoleucin
- Fischerquotient
- Phenylalanin
- $\beta$ -Hydroxybuttersäure<sup>3</sup>
- Freie Fettsäuren<sup>3</sup>
- Methylmalonsäure
- Gallensäuren-Differenzierung<sup>7</sup>
- CDG-Diagnostik

**Trockenblutkarte<sup>6</sup>**

- Acylcarnitin-Profil
- Phenylalanin+Tyrosin

**Urin<sup>5</sup>**

- Organische Säuren
- Methylmalonsäure
- Orotsäure
- Mucopolysaccharide
- Aminosäuren-Profil
- Purine & Pyrimidine

**Liquor**

- Aminosäuren-Profil<sup>4</sup>

**Hypoglykämie-Diagnostik<sup>8</sup>**

Serum:

(Aminosäuren-Profil<sup>1</sup>, freie Fettsäuren<sup>3</sup>  
 $\beta$ -Hydroxybuttersäure<sup>3</sup>, Cortisol,  
Insulin, Wachstumshormon)

Trockenblutkarte<sup>6</sup>

(Acylcarnitine)

Urin<sup>5</sup>

(Organische Säuren)

**Citrat-Plasma**

Homocystein<sup>3</sup>

**Fluorid-Plasma**

D-Laktat<sup>7</sup>

Abnahme- und Versandbedingungen

- 1 Nüchtern, Bestimmung aller Aminosäuren, sofort versenden
- 2 Nüchtern, Bestimmung von Valin, Methionin, Leucin, Isoleucin, Tyrosin, Phenylalanin
- 3 Nüchtern, gekühlt zentrifugieren, sofort tiefrieren, Versand auf Trockeneis
- 4 sofort tiefrieren, Versand auf Trockeneis
- 5 frischer Spontanurin (Morgenurin), 5-10 ml, Abnahme am Wochenanfang, sofort versenden
- 6 1 großen Tropfen pro Kreis aufgeben, 3-4 Stunden bei Raumtemperatur trocknen lassen.
- 7 Serum/Plasma tiefrieren, Versand auf Trockeneis
- 8 Probengewinnung in der Hypoglykämie! Serum tiefrieren, Versand auf Trockeneis



DOK

## Indikation / Klinische Symptomatik (Beispiele)

### Acylcarnitine

Apnoe, Azidose, Rhabdomyolyse / CK-Erhöpfung, Encephalopathie, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Kardiomyopathie, Koma, Krampfereignisse, Reye-Syndr., Leberversagen, Muskelschmerzen, Muskelkrämpfe, muskuläre Hypotonie, Myoglobulinurie, SIDS oder ALTE, Geschw. von SIDS Opfern.

### Organische Säuren

(unkl.) metab. Azidose, V.a. Energiestoffwechselstörung, Hypotonie, Hypoglykämie / Hyperglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Kardiomyopathie, unphysiologische Ketose, Koma, Laktatazidose, Makrozephalie, Reye-Syndrom, SIDS oder ALTE, Geschw. von SIDS Opfern, Subd. Hygrome, Trinkschwäche, neuropädiatrische Abklärung

### Purine & Pyrimidine

Weit gefächertes Symptomenspektrum, je nach Defekt (kleiner Auszug):

Anämie, autistisches Verhalten, Ataxie, Autoaggression, rezidiv. Infekte mit V.a. angeborenem Immundefekt, Mikrocephalie, Minderwuchs, Muskelkrämpfe, Muskelschwund, Nierensteine, Trinkschwäche, Wachstumsstörung

### Aminosäuren

Azidose, Coma, Encephalopathie, V. a. Energiestoffwechselstörung, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatopathie, Krampfereignisse, Neutropenie, psychiatr. Krankheitsbilder  
Nephrolithiasis: Zusätzlich Aminosäuren im Urin bestimmen

### Homocystein

Anämie, marfanoider Habitus, Epilepsie, progrediente Myopie, psychomotorische Retardierung, neurologische oder psychiatrische Symptome, (unkl.) Thrombosen / Thromboembolien, Linsen(sub)luxation, Linsenschlottern

### CDG-Diagnostik

unklare Multisystemerkrankung, neuropädiatrische Auffälligkeiten (Epilepsie, Entwicklungsstörung), Kardiomyopathie, Hepatopathie, invertierte Mamillen, unphysiologische Fettverteilung, Gedeihstörung, Gerinnungsproblematik (Thrombosen und/oder Blutungsneigung)

Bei einer Vielzahl von Symptomen kann es sinnvoll sein, eine komplette metabolische Abklärung bestehend aus Acylcarnitinen im Trockenblut, organischen Säuren im Urin und Aminosäuren im Serum anzufordern.