

Anamnestische und klinische Angaben, wichtig für die Befundinterpretation!

(Zutreffendes bitte markieren):

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Konsanguinität der Eltern | <input type="checkbox"/> Unklare Todesfälle in der Familie |
| <input type="checkbox"/> Frühgeburt _____ SSW | <input type="checkbox"/> Herzvitium |
| <input type="checkbox"/> Mangelgeburtlichkeit | <input type="checkbox"/> Sonstiges _____ |

Auffälligkeiten, allgemein

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Akute metabolische Entgleisung | <input type="checkbox"/> Gedeihstörung |
| <input type="checkbox"/> ALTE (Apparent Life-threatening Event) | <input type="checkbox"/> Lethargie, Koma |
| <input type="checkbox"/> Auffälliger Geruch: _____ | <input type="checkbox"/> Makrozephalie |
| <input type="checkbox"/> Autistische Züge | <input type="checkbox"/> Mikrozephalie |
| <input type="checkbox"/> AZ-Verschlechterung | <input type="checkbox"/> Sprachentwicklungsstörung |
| <input type="checkbox"/> Dysmorphien | <input type="checkbox"/> Trinkschwäche |

ZNS

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Ataxie | <input type="checkbox"/> Krampfanfälle |
| <input type="checkbox"/> Dystonie | <input type="checkbox"/> Leigh-like Syndrom |
| <input type="checkbox"/> Entwicklungsrückschritte | <input type="checkbox"/> Muskelhypotonie |
| <input type="checkbox"/> Entwicklungsverzögerung | <input type="checkbox"/> Stroke like Episoden |
| <input type="checkbox"/> Epilepsie | <input type="checkbox"/> Unklare Enzephalopathie |

Auge und Ohr

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Hörverlust | <input type="checkbox"/> Optikusatrophie |
| <input type="checkbox"/> Katarakt / Hornhauttrübung | <input type="checkbox"/> Sehstörung |
| <input type="checkbox"/> Ptosis | |

neuromuskulär

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Belastungsintoleranz | <input type="checkbox"/> Rhabdomyolyse |
| <input type="checkbox"/> Muskelschwäche | |

Magen-Darm-Trakt und Leber

- | | |
|------------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> Diarrhö | <input type="checkbox"/> Hepatomegalie |
| <input type="checkbox"/> Erbrechen | <input type="checkbox"/> Hepatopathie |

Niere

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Nephrolithiasis | <input type="checkbox"/> Nephropathie / Tubulopathie |
|--|--|

Hämatopoese

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Anämie: _____ | <input type="checkbox"/> Thrombozytopenie |
| <input type="checkbox"/> Neutropenie | |

Routinelabor, Auffälligkeiten

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Anämie | <input type="checkbox"/> Ketose |
| <input type="checkbox"/> Ammoniak erhöht _____ µmol/L | <input type="checkbox"/> Kreatinin erhöht _____ mg/dL |
| <input type="checkbox"/> Anionenlücke erhöht _____ mmol/L | <input type="checkbox"/> Laktat erhöht _____ mmol/L |
| <input type="checkbox"/> Cholesterin erniedrigt _____ mg/dL | <input type="checkbox"/> Metabolische Azidose / Alkalose |
| <input type="checkbox"/> CK erhöht _____ U/L | <input type="checkbox"/> Myoglobinurie |
| <input type="checkbox"/> Harnsäure _____ mg/dL | <input type="checkbox"/> Transaminasen erhöht _____ U/L |
| <input type="checkbox"/> Hypoglykämie _____ mg/dL | <input type="checkbox"/> Sonstiges _____ |

Medikamente / besondere Ernährung vor der Probengewinnung

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Antiepileptika: _____ | <input type="checkbox"/> (Teil-) parenterale Ernährung: _____ |
| <input type="checkbox"/> Besondere Ernährung (z.B. vegan, vegetarisch) | <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ |
| <input type="checkbox"/> Glucose | |

Leistungsanforderung:

Metabolisches Basis-Screening

Organische Säuren (Urin), Aminosäuren (Serum / Plasma / Trockenblutkarte), Acylcarnitine (Trockenblutkarte)

Erweitertes metabolisches Basis-Screening

Datenbankrecherche basierend auf Ihren klin. Angaben; Basis-Screening wie oben, zusätzlich sinnvolle Analytik anhand der Ergebnisse der Recherche und der Resultate des Basis-Screenings

Screening auf Speichererkrankungen

Screening auf Oligosaccharidosen und Mukopolysaccharidosen (10 mL Urin)

Kontrolle bei bekannter Diagnose: _____

Spezifische Abklärung von Krampfanfällen unklarer Genese

2-AASA (Allysin), Creatin, Creatinin, Guanidinoacetat, Pipecolinsäure (Urin)

Organische Säuren (Urin)

Aminosäuren (Trockenblutkarte / Serum / Plasma)

Therapiekontrolle für spezifische Stoffwechselerkrankungen

Ahornsirup-Erkrankung (MSUD): Verzweigtkettige Aminosäuren (Trockenblutkarte / Serum / Plasma)

Cobalamin-Stoffwechseldefekte:

Methylmalonsäure

Urin

Serum / Plasma

Trockenblutkarte

Acylcarnitine (Trockenblutkarte)

Fettsäureoxidationsstörungen (z. B. MCAD¹ / LCHAD² / VLCAD³): Acylcarnitine (Trockenblutkarte)

Homocystinurien:

Homocystein Serum / Plasma

Trockenblutkarte

Methionin Serum / Plasma

Trockenblutkarte

PKU / Hyperphenylalaninämie:

Phenylalanin und Tyrosin (Trockenblutkarte)

Tyrosinämie: **Tyrosin** (Trockenblutkarte)

Succinylaceton (Urin)

Einzeluntersuchungen

Acylcarnitine und L-Carnitin⁴ Serum / Plasma

Trockenblutkarte

Urin

Aminosäuren Serum / Plasma

Trockenblutkarte

Urin

CDG⁵ – Transferrin-Screening (Serum)

Cholesterol & Präkursoren⁶ (Serum)

Homocystein Serum / Plasma

Trockenblutkarte

Homocystin (Urin)

Mukopolysaccharide (Urin)

Oligosaccharide (Urin)

Organische Säuren (Urin)

Purine & Pyrimidine (Urin)

sehr langkettige Fettsäuren (VLCFA)
(Serum / Plasma)

Abkürzungen und Hinweise

¹ Mittelkettige Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel

² Langkettige Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel

³ (Über-)langkettige Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel

⁴ Bei V. a. Carnitinpalmitoyltransferase-II-
(CPT-II) -Mangel Serum obligat

⁵ Kongenitale Glykosylierungsstörung

⁶ 7-Dehydrocholesterol und andere

Präanalytik

- 1 **Urin:** ca. 5 mL (Spontan-)Urin, Konservieren mit 2 Tropfen Dichlormethan (aus der Apotheke)
- 2 **Serum / Plasma:** BE nüchtern, Zentrifugieren < 1 h nach der BE, Überstand abtrennen und einsenden
- 3 **Trockenblutkarte:** BE nüchtern, Kapillarblut oder venöses Blut **ohne** gerinnungsverändernde Zusätze
- 4 **Liquor:** nach der LP in Portionen zu je 0,5 – 1 mL einfrieren, bei blutiger Punktion bitte unbedingt sofort zentrifugieren und auf dem Anamnesebogen vermerken!
- 5 **Sonstiges:** andere Materialien: Bitte unbedingt vorherige Rücksprache
- 6 **Abnahmezeitpunkt:** Der ideale Zeitpunkt für die Probengewinnung ist in der Krisensituation vor Intervention. Eine Vergleichsprobe nach 12 - 24 h kann sehr hilfreich sein und sollte zur spezifischen Analyse nach Rücksprache asserviert werden.

Indikation

Ein Stoffwechselscreening ist auch bei unauffälligem Neugeborenencreening dringend zu empfehlen bei rezidivierenden oder persistierenden klinischen Auffälligkeiten, für die keine plausible Erklärung vorliegt. Typische Beispiele sind rezidivierendes Erbrechen, Trinkschwäche, neurologische Auffälligkeiten, unklare Entwicklungsverzögerung, rezidivierende Krampfanfälle. Auch bei schwerem Verlauf banaler Infektsituationen sollte eine Stoffwechselabklärung in die diagnostischen Überlegungen einbezogen werden. Bitte bedenken Sie auch, dass sich einige Stoffwechseldefekte erst spät manifestieren, unser gemeinsamer Patient aber ggf. von einer frühen Diagnose signifikant profitieren kann.

Auswertung, Beurteilung und Befunderstellung

Gerade im Bereich der Stoffwechselanalytik ist die Dokumentation von Messergebnissen und statistischen Normbereichen allein nicht in ausreichendem Maße zielführend. Die kritische Auswertung und Beurteilung unter Berücksichtigung Ihrer Angaben im Anamneseteil durch sorgfältig ausgebildetes Personal mit langjähriger Erfahrung ist unverzichtbar. Auffällige oder widersprüchliche Ergebnisse werden unter Einbeziehen ausgewiesener Experten diskutiert und validiert. Unnötige Kontrollen werden dadurch vermieden. Für eine Besprechung der Ergebnisse stehen wir Ihnen jederzeit gerne zur Verfügung.

Leistungsangebot

In vielen Fällen können wir Ihnen neben der Stoffwechselanalytik auch die beweisende molekulargenetische Bestätigungsdiagnostik anbieten. Darüber hinaus bieten wir Ihnen und Ihren Patienten zahlreiche weitere Laborleistungen an.

Alle Anforderungsbögen hierfür sowie unser gesamtes Leistungsverzeichnis und eine Fülle von Erläuterungen und Hintergrundinformationen stehen auf unserer Homepage für Sie bereit.

www.labor-blessing.de

Sie vermissen einen Parameter? Bitte sprechen Sie uns darauf an, wir geben uns größte Mühe Ihnen und Ihren Patienten eine schnelle und qualitativ hochwertige Lösung vorzustellen.

Qualitätsmanagement

Unser Institut setzt seit vielen Jahren erfolgreich ein sehr hohes Niveau der qualitätssichernden Maßnahmen um. Dies belegt unsere Akkreditierung, die wir für viele Bereiche erfolgreich etabliert haben und ständig erweitern. Im Bereich Stoffwechselanalytik bereiten wir die Akkreditierung vor und nehmen regelmäßig an den vom European Research Network for Evaluation and Improvement of Screening, Diagnosis and Treatment of Inherited Disorders of Metabolism (ERNDIM) angebotenen Ringversuchen teil. Die entsprechenden Dokumente (Anmeldungen, Reports und Zertifikate) können über unsere Homepage im Internet eingesehen werden.