

Stoffwechselzentrum Heidelberg
Stoffwechsellabor
 Im Neuenheimer Feld 669
 69120 Heidelberg

Tel. 0 62 21- 56 82 76

Notfalltelefon/Pforte 0 62 21- 56 40 02

Fax 0 62 21- 56 55 65

e-mail: kinderlinik_stoffwechsellabor@med.uni-heidelberg.de

Internet: www.stoffwechsel.uni-hd.de



**UNIVERSITÄTS
 KLINIKUM
 HEIDELBERG**

**Zentrum für
 Kinder- und Jugendmedizin**

Klinik Kinderheilkunde I

(Schwerpunkt: Allgemeine Pädiatrie, Stoffwechsel,
 Gastroenterologie und Nephrologie)

Univ.-Prof. Dr. med. Prof. h. c. (RCH)

Georg F. Hoffmann

Ärztl. Direktor

Anforderungsbogen Stoffwechsellabor

Patientendaten (bitte in Druckschrift)

Nachname

Vorname

Geburstag
 _____ . _____ . _____
 w m

Patienten ID-Nr.

Interne Labor-Nr.

Kostenträger:

stationär Regelleistung

Privat

ambulant Regelleistung

Privat

Bei Privatpatienten bitte Adresse angeben.

Bei Patienten aus dem Ausland bitte Kopie
 der Kostenübernahme beifügen!

Rechnungsadresse:

Station

Klinische Information/Verdachtsdiagnose/Fragestellung (für eine umfassende Beurteilung unbedingt notwendig!)

infektiös (CMV, HIV, MRSA etc.) nein ja (unbedingt angeben!), welche:

Medikamente/Infusionen nein ja (unbedingt angeben!), welche:

besondere Ernährung nein ja (MCT-haltige Nahrung: nein ja)

Anamnese

Geburt _____ SSW

Symptomatisch ab _____

Lebensstag/Wo./Mo./Jahr

ja nein

Konsanguinität der Eltern

Dystrophie bei Geburt

SIDS oder unklare Erkrankg.
 bei Geschwistern:

Allgemeinbefunde

Akute metabol. Entgleisung

Schwere Allgem.erkrankung

Enzephalopathie

Hirnblutung

Entwicklungsstörung

Progred. Verschlechterung

Residuärer Defektzustand

Gedeihstörung

Rezidivierendes Erbrechen

ja nein

Hyperventilation

Tachykardie

Dysmorphie/Skelettveränder.:

Kleinwuchs

Makrozephalie

Mikrozephalie

Haut-/Haarveränderungen:

Auffälliger Geruch

Photosensitivität (Haut)

Organbefunde

Hepatopathie

Hepato-/Splenomegalie

Nephropathie

Renal-tubuläre Störung

Kardiomyopathie

Augenbefunde: _____

ja nein

Neurologische Befunde

Krampfanfälle

Myoklonien

Muskuläre Hypertonie

Muskuläre Hypotonie

Ataxie, cerebell. Zeichen

Pyramidenbahnzeichen

Extrapyramidale Befunde

Reflexe ↓/↑

Neuroradiolog. Befunde

MRT, CT, US (bitte entspre-
 chendes markieren)

o. B.

Veränd. weiße Substanz

Veränd. graue Substanz

Fehlbildung/Gyrierungsstörung

Supratent. Atrophie

Infratent. Atrophie

ja nein

Laborbefunde

Metabolische Azidose

Anionenlücke erweitert

Anämie

Panzytopenie

Hypoglykämie

Wert: _____ mg/dl

Laktatazidämie

Wert: _____ mmol/l

Hyperammonämie

Wert: _____ μmol/l

CK erhöht

Transaminasen erhöht

Kreatinin erhöht/erniedrigt

Sonstige:

Einsender (Stempel)

Name des anfordernden Arztes (bitte in Druckschrift)
Tel.-Nr. (Rückfragen)

Datum und Unterschrift

Probendaten:

<input type="checkbox"/> Spontanurin vom:	<input type="text"/> Datum (TTMMJJ)	<input type="text"/> Uhrzeit (StdMin)	Uhr	<input type="checkbox"/> Sammelurin vom:	<input type="text"/>	Sammelzeit:	<input type="text"/>	Std. Menge:	<input type="text"/>	ml
<input type="checkbox"/> EDTA-Plasma vom:	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Uhr	<input type="checkbox"/> Körpergewicht	<input type="text"/>	kg	<input type="checkbox"/> Größe	<input type="text"/>	<input type="text"/>	cm
<input type="checkbox"/> Serum vom:	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Uhr	<input type="checkbox"/> letzte Mahlzeit vor	<input type="text"/>	Std.				
<input type="checkbox"/> Trockenblut vom:	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Uhr	<input type="checkbox"/> EDTA-Vollblut vom*:	<input type="text"/>					
<input type="checkbox"/> Liquor vom:	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Uhr	<input type="checkbox"/> Hautbiopsie*/Fibroblasten* vom:	<input type="text"/>					Fibroblasten + Hautbiopsie beinhalten Kryokonservierung + Mykoplasmentest

Spezifische Angaben bei Neurotransmitterdiagnostik: Probendaten unbedingt angeben!

Bitte Liquor direkt nach Entnahme tiefrieren (-70°C). Bei blutiger Punktion sofort abzentrifugieren und nur Überstand tiefrieren!

lumbal _____ (andere Punktionsart) blutig? ja nein xanthochrom abzentrifugiert? ja nein
Liquorfraktionen (je 0,5 ml) (Ihr Labor) 2. 3. 4. 5.

bitte 2.-5. Fraktion schicken, 4. Fraktion in Spezialröhrchen für die Pterinanalytik (Spezialröhrchen bitte anfordern)

Einzelanforderungen:

- Basisanalytik:** Biogene Amine (L)⁸, 5MTHF (L)⁸, Pterine (einschließlich BH4 + BH2) (L)^{8, 10} und Aminosäuren (L⁸ + P^{2, 8, 16})
 Biogene Amine (L)⁸ 5MTHF (L)⁸ Pterine (L)^{8, 10}
 Serotonin (Spezialröhrchen: 2 ml EDTA-Vollblut + 6 mg Ascorbinsäure)⁸ GTPCH-Aktivität (u.a. Segawa) (H/F)^{13, 14 *}
 Aromatische L-Aminosäuredecarboxylase (AADC) (P)^{3, 8 *} Vanillinmilchsäure (U)^{1, 9}

Differentialdiagnostik bei BH4-Defekten:

- Pterine und DHPR-Aktivität (TB)^{11, 12 *} Belastungstest mit BH4 (Kuvan) Belastungstest mit Phe+BH4 (Kuvan)
 Pterine (U)^{1, 8, 10 od. 14} und DHPR-Aktivität (TB)^{11, 12 *} Blut-Phe-Spiegel: Basal _____ T0 _____ T8 _____ T24 _____ T__ _____
 DHPR-Aktivität (TB)^{11, 12 *}

Stoffwechseldiagnostik (Tel.: 0 62 21/56 82 76)

- Basisuntersuchung:** Org. Säuren (U)^{1, 9}, Aminosäuren (P)^{2, 7, 16}, Acylcarnitine (TB)^{11, 12}, Gesamtglykosaminoglykane (U)^{1, 9}, Vorteste (U)^{1, 9}
 Basisuntersuchung + Zusatzuntersuchung gemäß der klinischen Fragestellung (Urin, Plasma, Serum, Trockenblut)

Einzelanforderungen:

- | | | |
|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> Organische Säuren (U) ^{1, 9} (Gesamtprofil) | <input type="checkbox"/> Freie Fettsäuren/Ketonkörper (P) ^{2, 15} | Lysosomale Diagnostik |
| Spezialuntersuchung, Stabile Isotopen | <input type="checkbox"/> Essentielle Fettsäuren (P) ^{2, 7, 16} | <input type="checkbox"/> Oligosacchariddünnschichtchromatographie (U) ^{1, 9} |
| <input type="checkbox"/> Methylmalonsäure MMA (U) ^{1, 9} | <input type="checkbox"/> Homocystein (P) ^{2, 7, 16} | <input type="checkbox"/> Gesamtglykosaminoglykane (MPS-Suchtest) (U) ^{1, 9} |
| <input type="checkbox"/> Mevalonsäure MVA (U) ^{1, 9} | <input type="checkbox"/> Sulfofocystein (U) ^{1, 9} | <input type="checkbox"/> MPS-Elektrophorese (+ MPS-Suchtest) (U) ^{1, 9} |
| <input type="checkbox"/> 3-Hydroxyglutarsäure + Glutarsäure (GA) (U) ^{1, 9} | <input type="checkbox"/> Orotsäure, Orotidin (U) ^{1, 9} | <input type="checkbox"/> Neuraminsäure (U) ^{1, 9} |
| <input type="checkbox"/> Methylmalonsäure MMA (P) ^{2, 7} | <input type="checkbox"/> Glutathion (EDTA-Vollblut) ^{3, 13, 14} | <input type="checkbox"/> Sulfatide (24U) ^{6, 9} (bei klin. V. a. MLD) |
| <input type="checkbox"/> 3-Hydroxyglutarsäure + GA (P) ^{2, 7} | <input type="checkbox"/> Vitamin A, E (P) ^{2, 7} | <input type="checkbox"/> Lysosomale Enzyme (EDTA-V ^{5, 13} /H/F ^{13, 14} /TB ^{11, 12}) ^{17 *} |
| <input type="checkbox"/> Aminosäuren quantitativ (P) ^{2, 7, 16} | <input type="checkbox"/> Ammoniak (EDTA-Vollblut) ² | aktuelle Enzymliste siehe Homepage |
| <input type="checkbox"/> Aminosäuren quantitativ (L) ^{4, 8} | <input type="checkbox"/> Trimethylamin (U) ^{1, 14} | Peroxisomale Erkrankungen und B6-abhängige Epilepsie |
| <input type="checkbox"/> Aminosäuren qualitativ (U) ^{1, 9} | <input type="checkbox"/> Gesamtgallensäuren (S) ^{2, 7} | <input type="checkbox"/> Überlangkettige Fettsäuren (VLCFA) (P) ^{2, 7} |
| <input type="checkbox"/> Aminosäuren quantitativ (U) ^{1, 9} | <input type="checkbox"/> Biotinidase (TB) ^{11, 12 *} | <input type="checkbox"/> Phytansäure (P) ^{2, 7} |
| <input type="checkbox"/> Acylcarnitinprofil (TB) ^{11, 12} | <input type="checkbox"/> Biotinidase (S) ^{2, 15 *} | <input type="checkbox"/> Plasmalogene (EDTA-Vollblut) ^{3, 13} |
| <input type="checkbox"/> Acylcarnitinprofil (P) ^{2, 7} | <input type="checkbox"/> Tyrosinämie Typ I (Succinylaceton) (TB) ^{11, 12} | <input type="checkbox"/> Pipecolinsäure + 5-AASA/P6C (P) ^{2, 7} |
| <input type="checkbox"/> Carnitinstatus (P) ^{2, 7} | <input type="checkbox"/> Steroldiagnostik (P) ^{2, 7} | <input type="checkbox"/> Pipecolinsäure + 5-AASA/P6C (U) ^{1, 9} |
| <input type="checkbox"/> L-Laktat, Pyruvat (Perchlorsäure-Extrakt) ¹⁴ | <input type="checkbox"/> Purin/Pyrimidindiagnostik (U) ^{1, 9} | <input type="checkbox"/> Pipecolinsäure (L) ^{4, 8} |
| <input type="checkbox"/> L-Laktat (NaF) ^{2, 7} | <input type="checkbox"/> Galaktosemetabolite (TB) ^{11, 12} | <input type="checkbox"/> Gallensäuremetabolite (U) ^{1, 9} |
| <input type="checkbox"/> L-Laktat (L) ^{4, 8} | <input type="checkbox"/> Gal-1-P-Uridyltransferase (TB) ^{11, 12 *} | CDG-Diagnostik |
| <input type="checkbox"/> L-Laktat/Kreatinin Quotient (U) ^{1, 9} | Kreatinmangel Syndrome (Guanidinverbindungen) | <input type="checkbox"/> Isoelektrische Fokussierung (IEF) (S) ^{4, 7} |
| <input type="checkbox"/> D-Laktat (U) ^{1, 9} | <input type="checkbox"/> Urin ^{1, 9} <input type="checkbox"/> Plasma ^{2, 7} <input type="checkbox"/> Liquor ^{4, 8} | (IEF, wenn Transferrin auffällig, dann + Antitrypsin) |

DNA-Isolierung möglich über das Kooperationslabor des Instituts f. Humangenetik Heidelberg (Tel.: 06221 56-36879)

Pädiatrische endokrinologische Diagnostik (Tel.: 0 62 21/56 84 73)

- TSH (S)⁴ T3 (S)⁴ T4 (S)⁴ FT4 (S)⁴ Thyroglobulin (S)⁴ LH (S)⁴ FSH (S)⁴
 IGF-1 (S)⁴ IGF-BP-3 (S)⁴ WH (S)⁴ deamid.Gliadin-AK, IgG (S)⁴ Transglutaminase-AK, IgA (S)⁴

Funktionstests (S)^{12, 14}:

- TRH-Test Arginin-Test LHRH-Test LHRH-Agonisten-Test IGF1-Generations-Test
 WH-Stimulation GHRH-Test WH-Nachtprofil LH/FSH-Nachtprofil Insulintoleranz-Test

Pädiatrische nephrologische Diagnostik (Tel.: 0 62 21/56 83 66)

- Gesamteiweiß nach Coomassie Gesamteiweiß im Dialysat nach Coomassie

* erfordert Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz § 8, Abs. 1; nicht notwendig bei Verlaufskontrolle bekannter Diagnose

Informationen zu den Einzelanforderungen

- | | | | | |
|---------------------------|----------------|--------------|---|--|
| U Urin | S Serum | 1. 10 ml | 7. Möglichst bis zum Versand bei -20°C lagern, Versand der gefrorenen Probe zusammen mit Kühlakku o. ä. | 12. Versand bei Raumtemperatur |
| 24U 24-Std.-Sammelurin | L Liquor | 2. 1 ml | | 13. Versand innerhalb von 24 Std. bei Raumtemperatur |
| P EDTA-Plasma | F Fibroblasten | 3. 2 ml | 8. Direkt auf Trockeneis geben; Versand auf Trockeneis | 14. Vorschrift anfordern |
| NaF Natriumfluorid-Plasma | H Hautbiopsie | 4. 0,5 ml | 9. Konservierung mit 4-6 Tropfen Dichlormethan, dann Versand bei Raumtemperatur | 15. Versand auf Trockeneis |
| EDTA-V EDTA-Vollblut | | 5. 5-10 ml | 10. Sofort vor Licht schützen | 16. 4 Std. nach letzter Mahlzeit |
| TB Trockenblut (5 Kreise) | | 6. 2 x 10 ml | 11. Bitte 2 Std. bei Raumtemperatur trocknen lassen | |

Optimale Versandart für EDTA-Plasma, NaF-Plasma, Serum und Urin ist der Versand auf Trockeneis.



UNIVERSITÄTS
KLINIKUM
HEIDELBERG

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Angelika-Lautenschläger-Klinik
Prof. Dr. med. G.F. Hoffmann
Geschäftsführender Direktor

Stoffwechszentrum Heidelberg
Stoffwechzellabor
Im Neuenheimer Feld 669
69120 Heidelberg
Tel.: +49 (0)6221 56 8276
Fax: +49 (0)6221 56 5565
www.stoffwechsel.uni-heidelberg.de

Einverständniserklärung zu biochemischen Untersuchungen (Bitte dem Anforderungsschein beilegen!)

(Immer bei Enzymaktivitätsbestimmungen sowie Hautbiopsien/Fibroblastenkulturen!)

Patient/in <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich Name: Vorname: Geb.: Adresse:	Einsender: Klinik/Station/Ambulanz/Arzt/Tel/Fax
--	--

Angeforderte Analyse/n (unten eingeben oder Verweis auf Anforderungsschein vom Datum)
--

<p>Einverständnis der Patientin / des Patienten / des gesetzlichen Vertreters (gemäß GenDG Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung! - bzw. ggf. Kopie einer gemäß GenDG der verantwortlichen ärztlichen Person erteilten Einwilligungserklärung.)</p> <p>Ich/wir wurden vor der Probenahme zu Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und gesundheitlichen Risiken der Untersuchung im Sinne des §8 Abs. 1 GenDG informiert. Widerruf nach §8 Abs. 2 werden dem Labor unverzüglich übermittelt. Ich/wir stimme/n zu, dass die Befunde nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit diese auch für künftige Fragestellungen der Familie zur Verfügung stehen.</p> <p>Ich/wir bin/sind damit einverstanden, dass die Proben nach Abschluss der Untersuchungen zum Zweck der Nachprüfbarkeit sowie ggf. für weitere diagnostische Untersuchungen auf Anforderung verwendet oder archiviert werden. Einer Nutzung in anonymisierter Form für wissenschaftliche Untersuchungen oder als Qualitätskontrolle stimme ich ebenfalls zu. Ich/wir stimme/n zu, dass ggf. Daten für Abrechnungszwecke an eine Ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden. (Nichtzutreffendes bitte streichen.)</p>
--

Ort und Datum	Name (in Druckschrift)	Unterschrift der Patientin / des Patienten bzw. des gesetzlichen Vertreters
---------------	------------------------	---

Ort und Datum	Name (in Druckschrift)	Unterschrift des aufklärenden Arztes gemäß § 8 Abs. 1 GenDG
---------------	------------------------	---





UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG

Patienteninformationsblatt zu unserer Einverständniserklärung und Hinweise zu biochemischen / genetischen Laboruntersuchungen

Genetische Untersuchungen unterliegen den Regelungen des Gendiagnostikgesetzes (GenDG, Inkrafttreten: 01.02.2010). Zur Durchführung von entsprechenden Untersuchungen muss dem beauftragten Labor eine Patienteneinverständniserklärung vorliegen.

In unserer Einverständniserklärung bitten wir Sie auch um eine Entscheidung zur Aufbewahrung des Probenmaterials und den in der beauftragten Untersuchung erhaltenen Daten. Die untenstehenden Erläuterungen dienen dabei als Entscheidungshilfe.

Die Zustimmung zur Aufbewahrung kann jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile widerrufen werden. Im Fall eines Widerrufs werden das Untersuchungsmaterial und/oder das Untersuchungsergebnis sofort vernichtet.

Alle Angaben, die auf Einwilligungserklärung, Anforderungsformularen oder Begleitzetteln gemacht wurden, sowie alle Ergebnisse der Untersuchungen unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Sie werden nur nach schriftlicher Zustimmung des Patienten / gesetzlichen Vertreters weitergegeben.

Aufbewahrung von Probenmaterial

Gemäß den Bestimmungen des Gendiagnostikgesetzes darf überschüssiges Untersuchungsmaterial nur mit ausdrücklichem Einverständnis des Patienten / des gesetzlichen Vertreters nach Abschluss der Untersuchung aufbewahrt werden. Überschüssiges Untersuchungsmaterial könnte aber der Nachprüfbarkeit unserer Ergebnisse dienen und wird in der Diagnostik auch für notwendige Qualitätskontrollen benötigt.

Des Weiteren stellt überschüssiges Untersuchungsmaterial eine wichtige Quelle für Forschungs- und Entwicklungsarbeit auf dem Gebiet der medizinisch-genetischen/biochemischen Diagnostik dar. Für diese Zwecke wird das Untersuchungsmaterial in einer Weise anonymisiert, die eine nachträgliche Zuordnung zu einer Person ausschließt.

Aufbewahrung von Untersuchungsergebnissen

Bei vielen genetisch bedingten Krankheiten ergeben sich Konsequenzen für weitere Familienmitglieder und zukünftige Kinder. Die Ergebnisse einer genetischen Untersuchung eines Familienmitglieds können bedeutsam für die Untersuchungen weiterer Mitglieder oder Nachkommen dieser Familie sein. Diese Daten gehen bei Vernichtung verloren. Eine Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über den gesetzlich vorgeschriebenen Zeitraum von 10 Jahren ist jedoch nur mit der Zustimmung des Patienten / des gesetzlichen Vertreters möglich.

Hinweise zu biochemischen/genetischen Untersuchungen

Allgemeine Hinweise

Die Ergebnisse biochemischer / genetischer Labortests haben mehr oder minder weitreichende Konsequenzen für die Lebens- und Familienplanung. Kein technisches Verfahren ist jedoch gänzlich frei von Fehlerquellen. Wir möchten Ihnen daher im Folgenden erläutern, welche Fehler bei der Erhebung und der Interpretation von biochemischen / genetischen Laborbefunden möglich sind.

Eine Hauptquelle von Fehlern in der medizinischen Labordiagnostik liegt in Probenverwechslungen. Es wird alles getan, um diese zu vermeiden. Es treten dabei zwei wichtige Besonderheiten hinzu:

- Oft werden neben Einzelpersonen auch Mitglieder der Familie untersucht. Eine korrekte Testinterpretation ist dann davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse der Wirklichkeit entsprechen.
- Bei der Gewinnung von Zellmaterial für vorgeburtliche Untersuchung ist eine Vermischung von fetalem und mütterlichem Gewebe nicht ganz auszuschließen, so dass die nachfolgende Analyse dadurch zu irreführenden Ergebnissen führen kann.