

Universitätsklinikum Jena · IKCL · Postfach · 07740 Jena

**Konsiliaranforderung für Stoffwechselfdiagnostik**

**Patientenaufkleber**

**Medizinische  
Universitätslaboratorien**

**Institut für Klinische Chemie und  
Laboratoriumsdiagnostik**

Direktor: PD Dr. Dr. Michael Kiehntopf  
Tel.: 03641 9325001, Fax: 03641 9325002

**Sekretariat Institutsdirektor:**  
Telefon: 03641 9 325001  
Telefax: 03641 9 325002

**Oberarzt-Sekretariat:**  
Telefon: 03641 9 325011  
Telefax: 03641 9 325012

**Leitstelle/Befundauskunft:**  
Telefon: 03641 9 325050

zentrallabor@med.uni-jena.de

<http://www.ikcl.uniklinikum-jena.de/IKCL>

**Erstuntersuchung (Einwilligungserklärung erforderlich!)**

**Verlaufskontrolle**

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

---



---



---

**Medikamente:**  nein  ja (unbedingt angeben!), welche:

---

**Besondere Ernährung:**  nein  ja (z.B. MCT-haltige Nahrung)

**Klinische Symptome**

*Allgemeine Symptome:*

Rezidiv. Erbrechen ( )  
Gedeihstörungen ( )  
Koma/Somnolenz ( )  
Auffälliger Geruch ( )

*Kraniofaziale Dismorphien/ Skelettveränder.:*

Mikrozephalus ( )  
Makrocephalus ( )

*Neurologische  
Symptome:*

Retardierung ( )  
Myoklonien ( )  
Muskelhypotonie ( )  
Muskelhypertonie / ( )  
Spastik  
Ataxie / Athetose ( )  
Krampfanfälle ( )  
Degenerative Hirnerkrankung ( )

*Viszerale Symptome:*

Hepatopathie ( )  
Hepatomegalie ( )  
Splénomegalie ( )

*Haut- und Augenanomalien:*

Hornhauttrübungen ( )  
Haaranomalien ( )



Gesichtsdysmorphie ( )

Skelettveränderungen ( )

**Klinisch-chemische Befunde (bitte quantitative Angaben mit Einheit):**

Hypoglykämie ( )	Hyperglyzinurie ( )
Metabol. Azidose ( )	Ketonurie / -ämie ( )
Anionenlücke erweitert ( )	
Anämie ( )	<i>Enzymerhöhungen:</i>
Leuko-, Thrombo-, ( )	pathol. Leberenzyme ( )
Panzytopenie ( )	pathol. CK-Erhöhung ( )
Laktatazidämie ( )	
Hyperammonämie ( )	<i>sonstige pathol. Laborparameter</i> ( )
Hyperlipidämie ( )	

**Probandaten:**

Spontanurin vom: \_\_\_\_\_ ; \_\_\_\_\_ Uhr  Sammelurin vom: \_\_\_\_\_ ;  
Uhr

Sammelzeit: \_\_\_\_\_ Stunden  Sammelmenge: \_\_\_\_\_  
ml

EDTA-Plasma vom: \_\_\_\_\_ ; \_\_\_\_\_ Uhr  Serum vom: \_\_\_\_\_ ;  
Uhr

Perchlorsäureextrakt vom: \_\_\_\_\_ ; \_\_\_\_\_ Uhr  Glukose-Fluorid-MV vom: \_\_\_\_\_ ;  
Uhr

**Sonstige Angaben:**

Körpergewicht: \_\_\_\_\_ kg  Größe: \_\_\_\_\_ cm  letzte Mahlzeit vor:  
Std.

**Anforderungen**

- Aminosäuren im Serum (1 ml Serum) <sup>1,2,\*</sup>
- Aminosäuren im Urin (1 ml Urin) <sup>1,2,\*</sup>
- Biotinidase im Serum (200 µl Serum) <sup>1\*</sup>
- Citrat im Sammelurin (Urin-MV) <sup>1,2,\*</sup>
- Cystin im Urin (1 ml Urin) <sup>3\*</sup>
- Freie Fettsäuren im Plasma (2,7 ml Glukose-Fluorid-MV oder EDTA-Plasma) <sup>1\*</sup>
- Galaktose im Blut (0,5 ml Perchlorsäureextrakt) <sup>1\*</sup>
- Homocystein im Plasma (250 µl EDTA-Plasma) <sup>1</sup>
- β-Hydroxybutyrat im Plasma (2,7 Glukose-Fluorid-MV oder EDTA-Plasma) <sup>1\*</sup>
- Laktat im Blut (1 ml bzw. 2 ml Perchlorsäureextrakt\*\*) <sup>1\*</sup>
- Organische Säuren im Spontanurin (5 ml Spontanurin) <sup>1,2,\*</sup>
- Orotsäure im Spontanurin (1 ml Urin) <sup>1\*</sup>
- Oxalat im Sammelurin (Urin-MV) <sup>3\*</sup>
- Phenylalanin/Tyrosin im Serum (1 ml Serum) <sup>1,2,\*</sup>
- Porphobilinogen im Spontanurin (0,5 ml Urin) <sup>2,3</sup>
- Porphyrine-Gesamt im Sammelurin (2 ml Urin) <sup>2,3</sup>



- Pyruvat im Blut (1 ml bzw. 2 ml Perchlorsäureextrakt\*\*) 1 \*
- Selektives Screening (beinhaltet Organischen Säuren im Spontanurin und Aminosäuren im Serum) 1, 2 \*
- \_\_\_\_\_

<b>Einsender (Stempel)</b>
----------------------------

<b>Name des anfordernden Arztes (Druckschrift) Tel.-Nr. (Rückfragen)</b>
<b>Datum und Unterschrift</b>

**Informationen zu den Anforderungen:**

1. zentrifugieren, sofort einfrieren, Versand auf Trockeneis;
2. Versand gekühlt;
3. Versand bei Raumtemperatur

\* Einwilligungserklärung erforderlich (erhältlich auf IKCL Homepage);

\*\* Säuglingsalter (1 ml), Kleinkindalter (2 ml)

