



Patientendaten oder Patientenetikette

Name: _____
 Vorname: _____
 Geschlecht: _____
 Geburtsdatum: _____
 Strasse: _____
 PLZ/Ort: _____

Auftraggeber (Stempel):

Datum/Zeit der Probeentnahme

Monat	Jan	Feb	März	April	Mai	Juni	Juli	Aug	Sept	Okt	Nov	Dez
Tag	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	20	30
Stunde	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	20	00
Minute	5	10	15	20	25	30	35	40	45	50	55	

Rechnung an: Adresse: _____
 Auftraggeber
 Patienten
 Andere
 Ohne Angaben geht die Rechnung an den Auftraggeber

Resultat tel. melden: _____ Arzt: _____

Diagnose: _____ Medikamente: _____
 Fragestellung: _____

Differentialdiagnose auf BH₄-Mangel und neurometabolische Krankheiten

Neurologisch auffällig ja nein falls ja:

Medikamente (unbedingt angeben):
 BH₄ Kuvan

Gewicht des Patienten (kg): _____
 BH₄-Dosis in mg: _____
 Nebenwirkungen während des Testes: _____

- Krämpfe
- Ataxie
- Dys- und Hyperkinesien
- Hypotonie / Hypertonie
- Dystonie
- Hyperreflexie
- Speichelfluss
- Opisthotonus
- Retardierung (psychomotorische)
- Verhaltensstörungen
- MRI / CT:
-

URIN	PLASMA	LIQUOR	GUTHRIE-KARTE																					
2-5ml (Portion)	ca. 1ml (Heparin od. EDTA)	ca. 1ml (ohne Zusatz)	min. 3-4 Tropfen Blut / Test*																					
Datum der Probennahme:	Datum der Probennahme:	Datum der Probennahme:	Datum der Probennahme:																					
<input type="checkbox"/> Pterine <input type="checkbox"/> vor BH ₄ <input type="checkbox"/> 4-8 h nach BH ₄	<input type="checkbox"/> Pterine <input type="checkbox"/> Aminosäuren <table border="1"> <tr> <td>µmol/L**</td> <td>Phe</td> <td>Tyr</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/> 0 h vor BH₄</td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/> 4 h nach BH₄</td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/> 8 h nach BH₄</td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/> 12 h nach BH₄</td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/> 24 h nach BH₄</td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/> 48 h nach BH₄</td> <td></td> <td></td> </tr> </table> <p>** falls auswärts durchgeführt bitte angeben</p>	µmol/L**	Phe	Tyr	<input type="checkbox"/> 0 h vor BH ₄			<input type="checkbox"/> 4 h nach BH ₄			<input type="checkbox"/> 8 h nach BH ₄			<input type="checkbox"/> 12 h nach BH ₄			<input type="checkbox"/> 24 h nach BH ₄			<input type="checkbox"/> 48 h nach BH ₄			<input type="checkbox"/> Pterine <input type="checkbox"/> Aminosäuren <input type="checkbox"/> Neurotransmitter <input type="checkbox"/> Folate Lumbalpunktion (Zeit): <input type="checkbox"/> morgens <input type="checkbox"/> Fraktion: <input type="checkbox"/> 0-1ml <input type="checkbox"/> 1-2ml <input type="checkbox"/> >2ml Beschaffenheit: <input type="checkbox"/> blutig <input type="checkbox"/> abzentrifugiert <input type="checkbox"/> xanthochrom	<input type="checkbox"/> DHPR-Aktivität <input type="checkbox"/> Pterine <input type="checkbox"/> Aminosäuren <input type="checkbox"/> vor BH ₄ <input type="checkbox"/> 4 h nach BH ₄ <input type="checkbox"/> 8 h nach BH ₄ <input type="checkbox"/> 12 h nach BH ₄ <input type="checkbox"/> 24 h nach BH ₄ <input type="checkbox"/> 48 h nach BH ₄
µmol/L**	Phe	Tyr																						
<input type="checkbox"/> 0 h vor BH ₄																								
<input type="checkbox"/> 4 h nach BH ₄																								
<input type="checkbox"/> 8 h nach BH ₄																								
<input type="checkbox"/> 12 h nach BH ₄																								
<input type="checkbox"/> 24 h nach BH ₄																								
<input type="checkbox"/> 48 h nach BH ₄																								
			* für alle Tests 6 Tropfen Blut																					

Informationen zu den Einzeluntersuchungen

Pterine in Urin: Vor Licht schützen. Urin sofort bei -20°C einfrieren oder nach Vorschrift mit Mangandioxyd (MnO₂) oxidieren. Eine Portion genügt (kein Sammelurin).
Pterine in Plasma: Vor Licht schützen. Plasma sofort bei -80°C einfrieren. Für BH₄-Bestimmung Spezialröhrchen (EDTA + DTE) benutzen.
Pterine in Liquor: Vor Licht schützen. Liquor sofort bei -80°C einfrieren.
Neurotransmitter und Folate in Liquor: Liquor sofort bei -80°C einfrieren. Die erste Fraktion (0,5-1,5 ml) einschicken. Die ersten 0,5 ml verwerfen.
Aminosäure in Plasma und Liquor: Probe sofort bei -20°C einfrieren.
Pterine in Guthrie-Karte: Min. 4 Tropfen Blut (Versand bei RT).

Versand auf Trockeneis (oxidierte Urine können bei Raumtemperatur verschickt werden)

Wissenschaftliche Aufträge dürfen ohne Einverständnis des KISPI-Labors in keiner Form veröffentlicht werden.



STS 286

Patient's data

Name: _____

First name: _____

Sex: _____

Date of birth: _____

Street: _____

Postal code/place: _____

Building owner (chop):

Date/Time of Sampling

Month	Jan	Feb	Mar	April	May	June	July	Aug	Sept	Oct	Nov	Dec
Day	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	20	30
Hour	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	20	00
Minute	5	10	15	20	25	30	35	40	45	50	55	

Account to:

Address: _____

 Building owner Patient Other

Without specification the sender will be billed

 Result tel. announce: _____ Doctor: _____

Diagnosis: _____

Medicines: _____

Comments: _____

Differential diagnosis of BH₄ deficiencies and inherited neurometabolic disorders

Neurologically abnormal yes no if yes:

Medications (please specify):

BH₄ Kuvan

Body weight (kg): _____

BH₄-dosage (mg): _____

Side effects during the test: _____

- Seizures (therapy resistant)
- Ataxia
- Dys- and hyperkinesias
- Hypotonia / hypertonia
- Dystonia
- Hyperreflexia
- Hypersalivation
- Opisthotonus
- Retardation (psychomotor)
- Behavioral abnormalities
- MRI / CT:
-

URINE	PLASMA	CSF	GUTHRIE CARD
2-5ml (random sample)	ca. 1ml (Heparin or EDTA)	ca. 1ml (no additives)	min. 2-3 blood spots per test*
Sample date:	Sample date:	Sample date:	Sample date:
<input type="checkbox"/> Pterins	<input type="checkbox"/> Pterins <input type="checkbox"/> Amino acids μmol/L** Phe Tyr	<input type="checkbox"/> Pterins <input type="checkbox"/> Amino acids <input type="checkbox"/> Neurotransmitters <input type="checkbox"/> Folates	<input type="checkbox"/> DHPR activity <input type="checkbox"/> Pterins <input type="checkbox"/> Amino acids
<input type="checkbox"/> before BH ₄	<input type="checkbox"/> 0 h before BH ₄	Lumbar puncture (Time): <input type="checkbox"/> morning <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> before BH ₄ <input type="checkbox"/> 4 h after BH ₄ <input type="checkbox"/> 8 h after BH ₄ <input type="checkbox"/> 12 h after BH ₄ <input type="checkbox"/> 24 h after BH ₄ <input type="checkbox"/> 48 h after BH ₄
<input type="checkbox"/> 4-8 h after BH ₄	<input type="checkbox"/> 4 h after BH ₄		
	<input type="checkbox"/> 8 h after BH ₄		
	<input type="checkbox"/> 12 h after BH ₄		
	<input type="checkbox"/> 24 h after BH ₄		
	<input type="checkbox"/> 48 h after BH ₄		
	** provide if analyzed in another laboratory	Fraction: <input type="checkbox"/> 0-1ml <input type="checkbox"/> 1-2ml <input type="checkbox"/> >2ml	
		Constitution: <input type="checkbox"/> blood <input type="checkbox"/> centrifuged <input type="checkbox"/> xanthochrom	

General Information

Pterins in urine: Protect from light. Store at -20°C or oxidize with manganese dioxide (MnO₂). One random portion only (no 24h collection).**Pterins in plasma:** Protect from light. Store at -80°C. For BH₄ analysis use special sample tubes (EDTA + DTE).**Pterins in CSF:** Protect from light. Store at -80°C.**Neurotransmitters and folates in CSF:** Protect from light. Store at -80°C. Discard first 0,5 ml. Send the second fraction (0,5-1.5 ml). No additives.**Amino acids in plasma and CSF:** Store at -20°C.**Pterins in blood spots:** min 4 spots (sent at RT).**SEND WITH SUFFICIENT DRY ICE** (oxidized urines can be transported at room temperature)