

## LANDESKRANKENHAUS – UNIVERSITÄTSKLINIKUM GRAZ

A-8036 Graz, Auenbruggerplatz 34

Klinisches Institut für Medizinische und Chemische Labordiagnostik – Stoffwechsellabor und  
Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde – Stoffwechsellabor

**OÄ Priv.-Doz. Dr. Tatjana Stojakovic** (Tel. 0316/385-84013, E-Mail: [tatjana.stojakovic@klinikum-graz.at](mailto:tatjana.stojakovic@klinikum-graz.at))  
**ao. Univ. Prof. Dr. W. Windischhofer** (Tel. 0316/385-84036, E-Mail: [werner.windischhofer@medunigraz.at](mailto:werner.windischhofer@medunigraz.at))  
**Probenannahme und Auskunft** (Tel. 0316/385-84013, Fax -14024, E-Mail: [stoffwechsellabor@klinikum-graz.at](mailto:stoffwechsellabor@klinikum-graz.at))

---

## Analysenverzeichnis

**Abkürzungen:** **VB-** EDTA-Vollblut, **P-EDTA-** Plasma, **LH-** Lithium-Heparinplasma, **S-** Serum,  
**NaF-** Natriumfluoridplasma, **U-** Spontanharn, **SH-** Sammelharn, **SHS-** Sammelharn angesäuert, **L-** Liquor,  
**F-** Fibroblasten, **DBS-** Dried Blood Spot (Trockenblut) laut Analysenkatalog

### STÖRUNGEN IM AMINOSÄUREABBAU

<u>Untersuchung</u>	<u>Material</u>
Organische Säuren	U
Aminosäuren	P, S, U, L
Gesamtkarnitin und Acylkarnitine	S
Phenylalanin/Tyrosin	VB
Verzweigt-kettige Aminosäuren	S, LH
Biotinidase	S
Methylmalonsäure	P, S, U

### Weitere Metabolite

<u>Untersuchung</u>	<u>Material</u>
L-Laktat	U
D- Laktat	U
Oxalsäure	U, SH
Citrat	U, SH
Kreatin/Guanidinoacetat	P, U
Succinylaceton	P, S, U
Pipecolinsäure	P, S, U
Amino adipinsäuresemialdehyd	U (Trockeneis)

### STÖRUNGEN DER FETTSÄUREOXIDATION

<u>Untersuchung</u>	<u>Material</u>
Gesamtkarnitin und Acylkarnitine	P, S
Dicarbonsäuren	U
3-OH-Buttersäure	NaF, U
Freie Fettsäuren	P

### STÖRUNGEN DES HARNSTOFFZYKLUS

<u>Untersuchung</u>	<u>Material</u>
Orotsäure	U
Aminosäuren	P, S

### CHOLESTEROLBIOSYNTHESE, GALLENSÄUREN

<u>Untersuchung</u>	<u>Material</u>
Sterole (7 -Dehydrocholesterol, Cholestanol, pflanzliche Sterole etc.)	P, S
Mevalonsäure	P, U
Gallensäuren gesamt und UDCA	P, S

### LYSOSOMALE ERKRANKUNGEN

Pränatale Diagnostik wird nur in Zusammenarbeit mit dem Institut f. Humangenetik der Medizinischen Universität Graz durchgeführt. (Probenmaterial: Chorionvilli bzw. Chorionzellen für pränatale Diagnosen nur nach Rückfrage)

## **METABOLITE**

Das für Routineanalysen bevorzugte Material ist unterstrichen.

<b>Tests</b>	<b>Material</b>
Mucopolysaccharide (Gesamtausscheidung und Ausscheidungsmuster)	U, SH 24h
Oligosaccharide	U
Sulfatide im Harn quantitativ (HR-LC-MS)	U
Sialinsäure quantitativ (HR-LC-MS)	U
Filipintest (Speicherung von nicht verestertem Cholesterin bei M. Niemann-Pick Typ C)	F
Lyso-Gb3	<u>VB</u> , P

## **ENZYMBESTIMMUNGEN**

<b>Erkrankung</b>	<b>Enzym</b>	<b>Material</b>
MPS I	$\alpha$ -L-Iduronidase	<u>VB</u> , F, DBS
MPS II	Iduronate-2-sulfatase	<u>VB</u> , F, DBS
MPS IIIA	Heparin-N-Sulfamidase	<u>VB</u> , F
MPS IIIB	$\alpha$ -N-Acetyl-Glucosaminidase	<u>VB</u> , F
MPS IIIC	Glucosamin-N-Acetyltransferase	<u>VB</u> , F
MPS IIID	N-Acetylglucosamin-6-sulfatase	<u>VB</u> , F
MPS IVA	N-Acetylgalactosamin-6-sulfatase	<u>VB</u> , F
MPS IVB	$\beta$ -Galactosidase	<u>VB</u> , F
MPS VI	Arylsulfatase B	<u>VB</u> , F, DBS
MPS VII	$\beta$ -Glucuronidase	<u>VB</u> , F, DBS
Mucopolidose II/III	Lysosomale Hydrolasen	<u>VB</u> , S, F
M. Fabry	$\alpha$ -Galactosidase	<u>VB</u> , F
M. Pompe	$\alpha$ -Glucosidase	<u>VB</u> , F, DBS
M. Gaucher	$\beta$ -Glucosidase	<u>VB</u> , S, F, DBS
M. Gaucher	Chitotriosidase	<u>VB</u> , S, DBS
M. Krabbe	Galaktocerebrosidase	<u>VB</u> , F
Sialidose	saure Sialidase ( $\alpha$ -Neuraminidase)	<u>VB</u> , F
$\alpha$ -Mannosidose	$\alpha$ -Mannosidase	<u>VB</u> , F,
$\beta$ -Mannosidose	$\beta$ -Mannosidase	<u>VB</u> , F
$\alpha$ -Fucosidose	Fucosidase	<u>VB</u> , S, DBS
GM1-Gangliosidose	$\beta$ -Galactosidase	<u>VB</u> , F
M. Sandhoff	$\beta$ -Hexosaminidase A+B (Gesamtaktivität)	<u>VB</u> , S, F, DBS
M. Tay-Sachs	$\beta$ -Hexosaminidase A	<u>VB</u> , S, F, DBS
M. Niemann Pick, Typ A/B	Sphingomyelinase	<u>VB</u> , F, DBS
Aspartylglucosaminurie	N-Aspartylglykosaminidase	<u>VB</u> , F
Metachromatische Leukodystrophie	Arylsulfatase A	<u>VB</u> , F
M. Schindler	$\alpha$ -N-Acetylgalaktosaminidase	<u>VB</u> , F
NCL Infantile Ceroidlipofuscinose (CNL1)	Palmitoyl-Protein-Thioesterase	<u>VB</u> , F
NCL spät-infantile Ceroidlipofuscinose (CNL2)	Tripeptidylpeptidase I	<u>VB</u> , F

## **PEROXISOMALE ERKRANKUNGEN**

<b>Erkrankung</b>	<b>Test</b>	<b>Material</b>
X-Adrenoleukodystrophie	Überlangkettige Fettsäuren (VLCFA)	P, S
Defekte der Peroxisomen-Biogenese (Zellweger-Syndrom u.a.)	Pipecolinsäure, VLCFA Katalase- Latenz	P, S, U F
M. Refsum	Phytansäure	P, S

## GENANALYSEN

Probenmaterial: VB, F (Pränatale Diagnosen nur nach Rückfrage!)

<b>Erkrankung</b>	<b>Gen</b>
$\alpha$ 1-Antitrypsin	<i>SERPINA1</i>
Aldolase A-Mangel	<i>ALDOA</i>
Alkaptonurie	<i>HGD</i>
Aspartylglucosaminurie	<i>AGA</i>
Cystinose	<i>CTNS</i>
Cystinurie	<i>SLC3A1</i>
Cystinurie	<i>SLC7A9</i>
M. Fabry	<i>GLA</i>
Fructoseintoleranz	<i>ALDOB</i>
Fucosidose	<i>FUCA1</i>
Galaktosialidose	<i>CTSA</i>
M. Gaucher	<i>GBA</i>
M. Gaucher atypisch	<i>PSAP</i>
M. Gaucher	<i>SCARB2</i>
Glycogen storage disease 2b-Danon disease	<i>LAMP2</i>
Homocystinurie	<i>CBS</i>
Hyperoxalurie	<i>AGXT</i>
Sialinsäurespeichererkrankungen	<i>SLC17A5</i>
M. Krabbe	<i>GALC</i>
Laktatazidurie	<i>LDHA</i>
Laktatazidurie	<i>LDHB</i>
Metachromatische Leukodystrophie	<i>ARSA</i>
Mevalonatazidurie	<i>MVK</i>
Methylenetetrahydrofolat Reductase Mangel	<i>MTHFR</i>
Malon & Methylmalonazidurie	<i>ACSF3</i>
Methylmalonazidurie	<i>MUT</i>
Mannosidose alpha	<i>MAN2B1</i>
Mannosidose beta	<i>MANBA</i>
Mukolipidose II/III	<i>GNPTAB</i>
Mukolipidose III C	<i>GNPTG</i>
Mukolipidose IV	<i>MCOLN1</i>
Mukopolysaccharidose Typ I	<i>IDUA</i>
Mukopolysaccharidose Typ II	<i>IDS</i>
Mukopolysaccharidose Typ III A	<i>SGSH</i>
Mukopolysaccharidose Typ III B	<i>NAGLU</i>
Mukopolysaccharidose Typ III C	<i>HGSNAT</i>
Mukopolysaccharidose Typ III D	<i>GNS</i>
Mukopolysaccharidose Typ IVA	<i>GALNS</i>
Mukopolysaccharidose Typ IVB	<i>GLB1</i>
Mukopolysaccharidose Typ VI	<i>ARSB</i>
Mukopolysaccharidose Typ VII	<i>GUSB</i>
Mukopolysaccharidose Typ IX	<i>HYAL1</i>
Multipler Sulfatase-Mangel	<i>SUMF1</i>
M. Niemann Pick Typ A/B	<i>SMPD1</i>
M. Niemann Pick TypC1	<i>NPC1</i>
M. Niemann Pick TypC2	<i>NPC2</i>
M. Pompe	<i>GAA</i>
M. Sandhoff	<i>HEXB</i>
M. Schindler	<i>NAGA</i>

<b>Erkrankung</b>	<b>Gen</b>
M. Tay Sachs	HEXA
Sialidose	NEU1
Galaktosialidose	CTSA
SCAD	ACADS
MCAD	ACADM
VLCAD	ACADVL
LCHAD	HADHA
2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase Mangel	ACADSB
Isobutyryl-CoA-Dehydrogenasemangel	ACAD 8
Pyridoxin abhängige Epilepsie	ALDH7A1
Pyridoxin abhängige Epilepsie	PROSC
Pyridoxalphosphat abhängige Epilepsie	PNPO
Phenylketonurie	PAH
Glutarazidurie Typ II A	ETFA
GM2-Gangliosidose	GM2A
Glutarazidurie Typ II B	ETFB
Glutarazidurie Typ C	ETFDH
Glutarazidurie Typ I	GCDH
Glykogenspeichererkrankung 1a	G6PC
L-2-Hydroxyglutarazidurie	L2HGDH
D-2-Hydroxyglutarazidurie	D2HGDH
Primärer systemischer Carnitinmangel	SLC22A5
Carnitine-palmitoyltransferase-2 Mangel	CPT2
Carnitine- palmitoyltransferase 1 Mangel (Leber)	CPT1A
Carnitine-palmitoyltransferase 1 Mangel (Muskel)	CPT1B
Carnitine-palmitoyltransferase 1 Mangel	CPT1C
Hyperprolinämie Typ II	ALDH4A1
Ceroid-Lipofuszinosen, neuronale	CLN-Gene: PPT1, TPP1, CLN3, DNAJC5, CLN5, CLN6, MFSD8, CLN8, CTSD, GRN, ATP13A2, CTSF, KCTD7
X-Adrenoleukodystrophie	ABCD1
Zellweger Syndrome und verwandte Defekte der Peroxisomenbiogenese	PEX-Gene: PEX 1-3; 5-7, 10, 11b, 12-14, 16, 19, 26
Ethylmalon Azidämie 1	ETHE1
Peroxisome Proliferator-activated Receptor- $\alpha$	PPARA
Refsum disease	PHYH
Pyruvat-Carboxylase Mangel	PC
Propionazidurie	PCCA und PCCB
Laktatazidose	BCS1L
Biotinidasemangel	BTD
Tyrosinämie Typ1	FAH
Tyrosinämie Typ2	TAT
<b>Erkrankung</b>	<b>Gen</b>
Tyrosinämie Typ 3	HPD
N-Acetylglutamat-Synthetase Mangel	NAGS
Ornithin-Transcarbamylase Mangel	OTC
Succinyl-CoA:3-Ketosäure-CoA-Transferase-Mangel	OXCT1

## **Kontakt und Team**

### **Probenannahme und Auskunft**

Telefon: ++43 316 385-84013

Fax: ++43 316 385 14024

### **Klinisches Institut f. Medizinische u. Chemische Labordiagnostik-Stoffwechsellabor**

Auenbruggerplatz 34

A-8036 Graz

OÄ Priv.-Doz. Dr. Tatjana Stojakovic

Tel-Nst: 80442 [tatjana.stojakovic@klinikum-graz.at](mailto:tatjana.stojakovic@klinikum-graz.at)

Priv.-Doz. Dr. Günter Fauler

Tel-Nst: 14016 [guenter.fauler@medunigraz.at](mailto:guenter.fauler@medunigraz.at)

### **Universitätsklinik f. Kinder-und Jugendheilkunde Graz Stoffwechsellabor**

Arbeitsgruppe f. Biochemie Angeborener Stoffwechselerkrankungen

Auenbruggerplatz 34

A-8036 Graz

Ao. Univ. Prof. Dr. Werner Windischhofer

Tel-Nst: 81728 [werner.windischhofer@medunigraz.at](mailto:werner.windischhofer@medunigraz.at)

Dr. Silvija Tokic, PhD

Tel-Nst: 30752 [silvija.tokic@medunigraz.at](mailto:silvija.tokic@medunigraz.at)