

## 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. 0316/385-80442, E-Mail: [tatjana.stojakovic@uniklinikum.kages.at](mailto:tatjana.stojakovic@uniklinikum.kages.at))

**Ao. Univ. Prof. Dr. W. Windischhofer** (Tel. 0316/385-84036, E-Mail: [werner.windischhofer@medunigraz.at](mailto:werner.windischhofer@medunigraz.at))

**Auskunft** (Tel. 0316/385-84013, Fax -14024, E-Mail: [stoffwechsellabor@uniklinikum.kages.at](mailto:stoffwechsellabor@uniklinikum.kages.at))

---

## Analysenverzeichnis

**Abkürzungen:** **VB-** EDTA-Vollblut, **P-** EDTA-Plasma, **S-** Serum, **U-** Spontanharn, **SH-** Sammelharn, **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
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
Aminoacidipinsäuresemialdehyd	U (Trockeneis)

### STÖRUNGEN DER FETTSÄUREOXIDATION

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

### STÖRUNGEN DES HARNSTOFFZYKLUS

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

### CHOLESTEROLBIOSYNTHESE, GALLENÄUREN

<u>Untersuchung</u>	<u>Material</u>
Sterole (7 -Dehydrocholesterol, Cholestanol, pflanzliche Sterole etc.)	P, S
Mevalonsäure	S, 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, DBS
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 (AGU)	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 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>
2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	<i>ACADSB</i>
Alkaptonurie	<i>HGD</i>
Aspartylglucosaminurie	<i>AGA</i>
Biotinidase Mangel	<i>BTB</i>
Carnitin-Palmitoyl-Transferase I A-Mangel (Leber)	<i>CPT1A</i>
Carnitin-Palmitoyl-Transferase I B-Mangel (Muskel)	<i>CPT1B</i>
Carnitin-Palmitoyl-Transferase I C-Mangel	<i>CPT1C</i>
Carnitin-Palmitoyl-Transferase II- Mangel	<i>CPT2</i>
Ceroid-Lipofuszinosen, neuronale	CLN-Gene: <i>PPT1, TPP1, CLN3, DNAJC5, CLN5, CLN6, MFSD8, CLN8, CTSD, GRN, ATP13A2, CTSF, KCTD7</i>
Cystinose	<i>CTNS</i>
Cystinurie	<i>SLC3A1, SLC7A9</i>
D-2-Hydroxyglutarazidurie	<i>D2HGDH</i>
Ethylmalon Azidämie (Ethylmalonsäure-Enzephalopathie)	<i>ETHE1</i>
Fructoseintoleranz	<i>ALDOB</i>
Fucosidose	<i>FUCA1</i>
Galaktosialidose	<i>CTSA</i>
Glykogenose Typ I A	<i>G6PC</i>
Glikogenose durch LAMP2-Mangel (Danon disease)	<i>LAMP2</i>
Aldolase A Mangel (Glykogenose Typ XII)	<i>ALDOA</i>
Glutarazidurie Typ I	<i>GCDH</i>
Glutarazidurie Typ II A	<i>ETFA</i>
Glutarazidurie Typ II B	<i>ETFB</i>
Glutarazidurie Typ II C	<i>ETFDH</i>
GM2-Gangliosidose	<i>GM2A</i>
Homocystinurie, klassische	<i>CBS</i>
Homocystinurie durch Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Mangel	<i>MTHFR</i>
Hyperoxalurie	<i>AGXT</i>
Hyperprolinämie Typ II	<i>ALDH4A1</i>
Isobutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	<i>ACAD8</i>
L-2-Hydroxyglutarazidurie	<i>L2HGDH</i>
Laktatazidose	<i>BCS1L</i>
Laktatazidurie	<i>LDHA, LDHB</i>
M. Fabry	<i>GLA</i>
M. Gaucher	<i>GBA</i>
M. Gaucher, atypisch	<i>PSAP</i>
M. Krabbe	<i>GALC</i>
M. Niemann Pick Typ A/B	<i>SMPD1</i>
M. Niemann Pick Typ C I	<i>NPC1</i>
M. Niemann Pick Typ C II	<i>NPC2</i>
M. Pompe	<i>GAA</i>
M. Sandhoff	<i>HEXB</i>

M. Schindler	<i>NAGA</i>
M. Tay Sachs	<i>HEXA</i>
Mannosidose Alpha	<i>MAN2B1</i>
Mannosidose Beta	<i>MANBA</i>
Malon & Methylmalonazidurie	<i>ACSF3</i>
Methylmalonazidurie	<i>MUT</i>
Mevalonatazidurie	<i>MVK</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 IV A	<i>GALNS</i>
Mukopolysaccharidose Typ IV B	<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>
Peroxisome Proliferator-activated Receptor- $\alpha$	<i>PPARA</i>
Phenylketonurie	<i>PAH</i>
Primärer systemischer Carnitin-Mangel	<i>SLC22A5</i>
Propionazidurie	<i>PCCA,PCCB</i>
Pyridoxalphosphat abhängige Epilepsie	<i>PNPO</i>
Pyridoxin abhängige Epilepsie	<i>ALDH7A1, PLPBP</i>
Pyruvat-Carboxylase-Mangel	<i>PC</i>
Refsum-Krankheit	<i>PHYH</i>
Sialidose	<i>NEU1</i>
Sialinsäurespeichererkrankungen	<i>SLC17A5</i>
Succinyl-CoA:3-Ketosäure-CoA-Transferase-Mangel	<i>OXCT1</i>
Tyrosinämie Typ1	<i>FAH</i>
Tyrosinämie Typ2	<i>TAT</i>
Tyrosinämie Typ 3	<i>HPD</i>
X-Adrenoleukodystrophie	<i>ABCD1</i>
Metachromatische Leukodystrophie	<i>ARSA</i>
Zellweger Syndrome und verwandte Defekte der Peroxisomenbiogenese	PEX-Gene: <i>PEX 1-3; 5-7, 10, 11b, 12-14, 16, 19, 26</i>
SCAD-Mangel	<i>ACADS</i>
MCAD-Mangel	<i>ACADM</i>
LCHAD-Mangel	<i>HADHA</i>
VLCAD-Mangel	<i>ACADVL</i>

## **Kontakt und Team**

### **Probenannahme und Auskunft**

Telefon: ++43 (0)316 385 84013  
Fax: ++43 (0)316 385 14024

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

Auenbruggerplatz 34  
A-8036 Graz

OÄ Priv.-Doz. Dr. Tatjana Stojakovic      ++43(0)316 385 80442      tatjana.stojakovic@uniklinikum.kages.at  
Priv.-Doz. Dr. Günter Fauler                      ++43(0)316 385 14016      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      ++43(0)316 385 81728      werner.windischhofer@medunigraz.at  
DI Dr. Silvija Tokic                                      ++43(0)316 385 30752      silvija.tokic@medunigraz.at