

# LANDESKRANKENHAUS – UNIVERSITÄTSKLINIKUM GRAZ

Klinisches Institut für Medizinische und Chemische Labordiagnostik  
in Kooperation mit der Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde

## Stoffwechsellabor

Auenbruggerplatz 34, A-8036 Graz

Tel.: 0316/385-84013, FAX -14024

E-Mail: [stoffwechsellabor@klinikum-graz.at](mailto:stoffwechsellabor@klinikum-graz.at)

## Anforderungsbeleg

### Zuweiser (ggf. Barcode/Stempel)

Organisation: .....

Abteilung: .....

Ärztin/Arzt: .....

Telefon (für Rückfragen): .....

Datum d. Anforderung: .....

### Patientendaten

Name: .....

Vorname: .....

Geburtsdatum: .....

Versicherungsnummer: .....

### Klinische Information

☐ Verlaufskontrolle

(Verdachts)diagnose: .....

Klinische Informationen: .....

Aktuelle Medikation: .....

### Eingesandtes Probenmaterial

Datum d. Probengewinnung: .....

nüchtern (mind. 4h) ☐ ja ☐ nein

<input type="checkbox"/> EDTA-Vollblut	<b>(VB)</b>	<input type="checkbox"/> Spontanharn	<b>(U)</b>	<u>Angaben bei Sammelharn:</u>
<input type="checkbox"/> EDTA-Plasma	<b>(P)</b>	<input type="checkbox"/> Sammelharn	<b>(SH)</b>	Volumen: .....ml
<input type="checkbox"/> Lithium-Heparinplasma	<b>(LH)</b>	<input type="checkbox"/> Liquor	<b>(L)</b>	Sammelzeit: .....h
<input type="checkbox"/> Serum	<b>(S)</b>	<input type="checkbox"/> Fibroblasten	<b>(F)</b>	Größe: .....cm
<input type="checkbox"/> Natriumfluoridplasma	<b>(NaF)</b>	<input type="checkbox"/> Dried Blood Spot (Trockenblut)	<b>(DBS)</b>	Gewicht: .....kg

### Basisuntersuchungen

☐ dringend

### Amino-u. Organoazidopathien, Störungen der Fettsäureoxidation und der Glukoneogenese

- ☐ Organische Säuren im Spontanharn (U) inkl. Harnstreifentest (10 ml)
- ☐ Aminosäuren im Plasma oder Serum (P, S) (0,5 ml)
- ☐ Karnitine im Serum (S) (0,5 ml)

### Lysosomale Erkrankungen (20 ml Harn; 2 ml EDTA-Plasma/Serum)

- |   |  |   |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Mukopolysaccharide (U, SH) | <input type="checkbox"/> Sialinsäure (U, SH) | <input type="checkbox"/> Sulfatide (U, SH)      |
| <input type="checkbox"/> Oligosaccharide (U, SH)    | <input type="checkbox"/> Lyso-Gb3 (P, S, VB) | <input type="checkbox"/> Chitotriosidase (P, S) |

**BEI AUFFÄLLIGEN BEFUNDEN KANN EIN VERSAND IN EIN EXTERNES LABOR NOTWENDIG SEIN**

## Spezifische Analysen

Aminosäuren	Cholesterolsynthese, Gallensäuren	Peroxisomale Erkrankungen, Vitamin B6-abhängige Epilepsie
<input type="checkbox"/> Aminosäuren (P, S) <input type="checkbox"/> Phenylalanin / Tyrosin (VB) <input type="checkbox"/> verzweigtk. Aminosäuren (S, LH) <input type="checkbox"/> Aminosäuren (U)	<input type="checkbox"/> Sterole (7-DHC etc.) (P, S) <input type="checkbox"/> Mevalonsäure (U) <input type="checkbox"/> Mevalonsäure (S) <input type="checkbox"/> Gallensäuren gesamt & UDCA (P, S)	<input type="checkbox"/> Überlangkettige Fettsäuren (P, S) <input type="checkbox"/> Phytansäure (P, S) <input type="checkbox"/> Pipecolinsäure (P, S) <input type="checkbox"/> Pipecolinsäure (U) <input type="checkbox"/> Amino adipinsäure semialdehyd (U)

### Spezifische Metabolite

<input type="checkbox"/> L-Laktat (U) <input type="checkbox"/> D-Laktat (U) <input type="checkbox"/> 3-OH-Buttersäure (NaF) <input type="checkbox"/> 3-OH-Buttersäure (U) <input type="checkbox"/> Freie Fettsäuren (P)	<input type="checkbox"/> Methylmalonsäure (P, S) <input type="checkbox"/> Methylmalonsäure (U) <input type="checkbox"/> Orotsäure (U) <input type="checkbox"/> Oxalsäure (U, SH) <input type="checkbox"/> Citrat (U, SH)	<input type="checkbox"/> Glykolsäure (U, SH) <input type="checkbox"/> Cystin (U, SH) <input type="checkbox"/> Harnsäure (U) <input type="checkbox"/> Succinylaceton (P, S) <input type="checkbox"/> Succinylaceton (U)
---	--	--

Enzyme	Kreatinsynthesestörungen	(Acyl-) Karnitin
<input type="checkbox"/> Biotinidase (S)	<input type="checkbox"/> Kreatin, Guanidinoacetat (U) <input type="checkbox"/> Kreatin, Guanidinoacetat (P) <input type="checkbox"/> Kreatin/Kreatinin (U)	<input type="checkbox"/> tubuläre Rückresorption (U+S)

### Lysosomale Enzyme / Erkrankungen (EDTA Vollblut, F; DBS nur lt. Analysenkatalog)

<input type="checkbox"/> MPS I (M. Hurler/Scheie) $\alpha$ -Iduronidase <input type="checkbox"/> MPS II (M. Hunter) Iduronat-2-sulfatase <input type="checkbox"/> MPS IIIA (M. Sanfilippo A) Sulfamidase <input type="checkbox"/> MPS IIIB (M. Sanfilippo B) $\alpha$ -N-Acetylglucosaminidase <input type="checkbox"/> MPS IIIC (M. Sanfilippo C) Glucosamin-N-acetyltransferase <input type="checkbox"/> MPS IIID (M. Sanfilippo D) N-Acetylglucosamin-6-sulfatase <input type="checkbox"/> MPS IVA N-Acetylglucosamin-6-sulfatase <input type="checkbox"/> MPS IVB $\beta$ -Galaktosidase <input type="checkbox"/> Metachromatische Leukodystrophie Arylsulfatase A	<input type="checkbox"/> MPS VI Arylsulfatase B <input type="checkbox"/> MPS VII $\beta$ -Glucuronidase <input type="checkbox"/> Sialidose Sialidase <input type="checkbox"/> GM1-Gangliosidose $\beta$ -Galaktosidase <input type="checkbox"/> M. Fabry $\alpha$ -Galaktosidase <input type="checkbox"/> M. Gaucher $\beta$ -Glucosidase <input type="checkbox"/> M. Pompe $\alpha$ -Glucosidase <input type="checkbox"/> M. Krabbe Galaktocerebrosidase <input type="checkbox"/> Infantile Ceroidlipofuscinose (CLN1) Palmitoyl-Protein-Thioesterase 1	<input type="checkbox"/> M. Tay-Sachs $\beta$ -Hexosaminidase A <input type="checkbox"/> M. Sandhoff $\beta$ -Hexosaminidase A+B <input type="checkbox"/> Niemann-Pick Typ A/B Sphingomyelinase Niemann-Pick Typ A/B <input type="checkbox"/> $\alpha$ -Mannosidose $\alpha$ -Mannosidase <input type="checkbox"/> $\beta$ -Mannosidose $\beta$ -Mannosidase <input type="checkbox"/> Fucosidose $\alpha$ -Fucosidase <input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose II/III Lysosomale Hydrolasen <input type="checkbox"/> M. Schindler Acetylglucosaminidase <input type="checkbox"/> Spät-infantile Ceroidlipofuscinose (CLN2) Tripeptidylpeptidase 1
--	--	--

### Histochemie

- ☐ M. Niemann-Pick Typ C *Filipinfärbung (nur in Fibroblasten)*

### Genetische Analysen

- ☐ Genanalyse (VB) .....  
 Gen oder Erkrankung spezifizieren (nur mit Einverständniserklärung möglich)

#### Einverständniserklärung für genetische Untersuchung

Ich wurde vom zuweisenden Facharzt/Fachärztin über Wesen und Tragweite der genetischen Untersuchung aufgeklärt und stimme der Untersuchung zu.

.....  
 Ort, Datum

.....  
 Unterschrift PatientIn/Erziehungsberechtigte(r)

.....  
 Ort, Datum

.....  
 Unterschrift Facharzt/Fachärztin

## Probenvorbereitung und Versand

Bestimmung	Material	Menge	Versand / Probenhandling
(Acyl-) Karnitine	Serum	0,5 ml	Mit Kühlakkus
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Aminosäuren	EDTA-Plasma / Serum	0,5 ml	Mit Kühlakkus / Trockeneis
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
- Phenylalanin / Tyrosin	EDTA-Vollblut	150 µl	Bei Raumtemperatur
Aminoadipinsäuresemialdehyd	Harn	2 ml	Mit Trockeneis
Biotinidase	Serum	1 ml	Bei Raumtemperatur
Freie Fettsäuren	EDTA-Plasma	0,5 ml	Mit Trockeneis
Gallensäuren	EDTA-Plasma / Serum	0,5 ml	Mit Kühlakkus
Glykolsäure	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
3-Hydroxybuttersäure	NaF-Plasma	1 ml	Mit Kühlakkus
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Kreatin, Guanidinoacetat	EDTA-Plasma	1 ml	Mit Kühlakkus
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
L-Laktat, D-Laktat	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Methylmalonsäure	EDTA-Plasma / Serum	0,5 ml	Mit Kühlakkus
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Mevalonsäure	Serum	1 ml	Mit Kühlakkus
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Organische Säuren	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Orotsäure	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Phytansäure	EDTA-Plasma / Serum	0,5 ml	Mit Trockeneis
Pipicolinsäure	EDTA-Plasma / Serum	0,5 ml	Mit Trockeneis
	Harn	2 ml	Mit Trockeneis
Sterole	EDTA-Plasma / Serum	1 ml	Mit Kühlakkus
Succinylaceton	EDTA-Plasma / Serum	1,5 ml	Mit Kühlakkus / Trockeneis
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Überlangkettige Fettsäuren	EDTA-Plasma / Serum	1ml	Mit Kühlakkus / Trockeneis
Verzweigtkettige Aminosäuren	Serum / LiHep-Plasma	150 µl	Mit Kühlakkus / Trockeneis
Mukopolysaccharide, Oligosaccharide	Harn	20 ml	Mit Kühlakkus
Sulfatide, Sialinsäure	Harn	10 ml	Mit Kühlakkus
Lyso-Gb3	EDTA-Plasma / Serum	2 ml	Mit Kühlakkus
Lysosomale Enzyme (spez.Analysen)	EDTA-Vollblut	5 ml	Bei Raumtemperatur
Genetische Analysen	EDTA-Vollblut	5 ml	Bei Raumtemperatur
Oxalsäure, Citrat	Harn	2 Röhrchen	Röhrchen 1: **
		à 10 ml	Röhrchen 2: ***

\* Mit 2-4 Tropfen Dichlormethan bzw. Chloroform konservieren

\*\* Röhrchen 1 (Bestimmung v. Oxalsäure):

Spontanharn: 10 ml mit 100 µl Salzsäure 20% (6 mol/l) ansäuern und Röhrchen mit „S“ (Säure) kennzeichnen

Sammelharn: Bei Verwendung von 1 Liter Gefäßen für die 24h-Harnsammlung je Liter 10 ml HCL 20%ig vorlegen, eine Portion von 10 ml des angesäuerten Sammelharns einschicken

\*\*\* Röhrchen 2 (Bestimmung v. Citrat, Cystein, Glykolsäure u.a. organische Substanzen):

Spontanharn: 10 ml mit 5 Tropfen 5% Thymol in Isopropanol versetzen (Chloroform und Dichlormethan sind ebenfalls geeignet)

Sammelharn: Im Kühlschrank lagern, mit 1 ml 5% Thymol in Isopropanol versetzen (Chloroform und Dichlormethan sind ebenfalls geeignet)