

# 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@uniklinikum.kages.at](mailto:stoffwechsellabor@uniklinikum.kages.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"/> Liquor	<b>(L)</b>	<u>Angaben bei Sammelharn:</u>
<input type="checkbox"/> EDTA-Plasma	<b>(P)</b>	<input type="checkbox"/> Fibroblasten	<b>(F)</b>	Größe: .....cm
<input type="checkbox"/> Serum	<b>(S)</b>	<input type="checkbox"/> Dried Blood Spot	<b>(DBS)</b>	Gewicht: .....kg
<input type="checkbox"/> Spontanharn	<b>(U)</b>	(Trockenblut)		Volumen: .....ml
<input type="checkbox"/> Sammelharn	<b>(SH)</b>			Sammelzeit: .....h

### 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"/> 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"/> Aminoacidipinsäuresemialdehyd (U)

Spezifische Metabolite		
<input type="checkbox"/> L-Laktat (U) <input type="checkbox"/> D-Laktat (U) <input type="checkbox"/> Freie Fettsäuren (P, S) <input type="checkbox"/> 3-OH-Buttersäure (S) <input type="checkbox"/> 3-OH-Buttersäure (U)	<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"/> Homogentisinsäure (U)	<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) α-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) α-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-Acetylgalaktosamin-6-sulfatase <input type="checkbox"/> MPS IVB β-Galaktosidase <input type="checkbox"/> Metachromatische Leukodystrophie Arylsulfatase A <input type="checkbox"/> Aspartylglucosaminurie (AGU) Aspartylglucosaminidase	<input type="checkbox"/> MPS VI Arylsulfatase B <input type="checkbox"/> MPS VII β-Glucuronidase <input type="checkbox"/> Sialidose Sialidase (Rücksprache mit Labor erbeten) <input type="checkbox"/> GM1-Gangliosidose β-Galaktosidase <input type="checkbox"/> M. Fabry α-Galaktosidase <input type="checkbox"/> M. Gaucher β-Glucosidase <input type="checkbox"/> M. Pompe α-Glucosidase <input type="checkbox"/> M. Krabbe Galaktocerebrosidase <input type="checkbox"/> Infantile Ceroidlipofuscinose (CLN1) Palmitoyl-Protein-Thioesterase 1	<input type="checkbox"/> M. Tay-Sachs (GM2 Gangliosidose) β-Hexosaminidase A <input type="checkbox"/> M. Sandhoff (GM2 Gangliosidose) β-Hexosaminidase A+B <input type="checkbox"/> Niemann-Pick Typ A/B Sphingomyelinase Niemann-Pick Typ A/B <input type="checkbox"/> α-Mannosidose α-Mannosidase <input type="checkbox"/> β-Mannosidose β-Mannosidase <input type="checkbox"/> Fucosidose α-Fucosidase <input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose II/III Lysosomale Hydrolasen <input type="checkbox"/> M. Schindler Acetylgalaktosaminidase. <input type="checkbox"/> Spät-infantile Ceroidlipofuscinose (CLN2) Tripeptidylpeptidase 1

Histochemie	
<input type="checkbox"/> M. Niemann-Pick Typ C	<i>Filipinfärbung (nur in Fibroblasten)</i>

Genetische Analysen	
<input type="checkbox"/> 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 Kühllakkus
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Aminosäuren	EDTA-Plasma / Serum	0,5 ml	Mit Kühllakkus / Trockeneis
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
- Phenylalanin / Tyrosin	EDTA-Vollblut	150 µl	Bei Raumtemperatur
Amino adipinsäuresemialdehyd	Harn	2 ml	Mit Trockeneis
Biotinidase	Serum	1 ml	Bei Raumtemperatur
Freie Fettsäuren	EDTA-Plasma / Serum	0,5 ml	Mit Trockeneis
Gallensäuren	EDTA-Plasma / Serum	0,5 ml	Mit Kühllakkus
Glykolsäure	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
3-Hydroxybuttersäure	Serum	0,5 ml	Mit Kühllakkus
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Homogentisinsäure	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Kreatin, Guanidinoacetat	EDTA-Plasma	1 ml	Mit Kühllakkus
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
L-Laktat, D-Laktat	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Methylmalonsäure	EDTA-Plasma / Serum	0,5 ml	Mit Kühllakkus
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Mevalonsäure	Serum	1 ml	Mit Kühllakkus
	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 Kühllakkus
Succinylaceton	EDTA-Plasma / Serum	1,5 ml	Mit Kühllakkus / Trockeneis
	Harn	10 ml	Bei Raumtemperatur *
Überlangkettige Fettsäuren	EDTA-Plasma / Serum	1ml	Mit Kühllakkus / Trockeneis
Mukopolysaccharide, Oligosaccharide	Harn	20 ml	Mit Kühllakkus
Sulfatide, Sialinsäure	Harn	10 ml	Mit Kühllakkus
Lyso-Gb3	EDTA-Plasma / Serum	2 ml	Mit Kühllakkus
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)