

Zentrum für Pädiatrische Labormedizin (ZPL)
Stoffwechsel

Steinwiesstrasse 75, 8032 Zürich, Tel. +41 (0)44 266 35 40, email: STOMOL@kispi.uzh.ch

Auftraggeber (Stempel):

Patientendaten oder Patientenetikette

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

Bitte Felder kräftig mit **Kugelschreiber**
schwarz oder blau markieren

Richtig Falsch

Rechnung an: _____ Adresse: _____
 Auftraggeber ^a Patienten ^b _____
 Krankenkasse ^b Andere _____
 IV ^b _____

Ohne Angaben geht die Rechnung an den Auftraggeber

Datum/Zeit der Probenentnahme

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	

Material / Probe: _____

Klinische Angaben / Verdachtsdiagnose / Medikamente:

Verantwortliche(r) Ärztin / Arzt, Spital: (Adresse inkl. Tel.)

Stoffwechsel Enzymtests

Tel. +41 (0)44 266 35 40

- | | | | | | | |
|------------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|---|------------------------------------|--|---|
| <input type="checkbox"/> Ataxie | <input type="checkbox"/> Autismus | <input type="checkbox"/> Dystonie | <input type="checkbox"/> Entwicklungsretardierung | <input type="checkbox"/> Erbrechen | <input type="checkbox"/> Gedeihstörung | <input type="checkbox"/> auffälliger Geruch |
| <input type="checkbox"/> Hypotonie | <input type="checkbox"/> Koma | <input type="checkbox"/> Krämpfe | <input type="checkbox"/> Spastizität | <input type="checkbox"/> Azidose | <input type="checkbox"/> Hypoglykämie | <input type="checkbox"/> Ketose |

Pränataler Test (nur nach Voranmeldung) Material angeben: _____

Fibroblastenkultur

- Hautstanze für Fibroblastenkultur
- Fibroblasten zur weiteren Kultivierung
- Fibroblasten Versand (Vollständige Unterlagen zwingend beilegen)

Biotinidase-Mangel

- Biotinidase ⁶ (auch Verlaufskontrolle bei Glykogenosen)

Suchtest

- Chitotriosidase (auch Verlaufskontrolle bei M. Gaucher) ⁷

Biotin-abhängige Carboxylasen

- 3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylase (MCC) ^{4, 8}
- Propionyl-CoA-Carboxylase (PCC) ^{4, 8}
- Pyruvat-Carboxylase (PC) ^{4, 8}

Kohlenhydrat-Stoffwechsel

Hepatische Glykogenosen

- Glucose-6-phosphatase (GSD I, M. von Gierke) ^{2, 8}
- Amylo-1,6-glucosidase (GSD III, M. Cori) ^{1, 2, 5, 8}
- α-1,4 Branching enzyme (GSD IV, M. Andersen) ^{2, 4, 8}
- Glykogen-Phosphorylase (GSD VI, M. Hers) ^{2, 8}
- Phosphorylase b-kinase (GSD IX) ^{1, 2, 5, 8}

Holocarboxylase Synthetase (indirekt)

- 3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylase (MCC) ^{4, 8}
- Propionyl-CoA-Carboxylase (PCC) ^{4, 8}

Muskuläre Glykogenosen

- Myo-Phosphorylase (GSD V, M. McArdle) ^{3, 8}
- Muskel 6-phosphofruktokinase (GSD VII, M. Tarui) ^{3, 8}

Galaktosämie (bei V.a. Galaktosämie oder Verlaufskontrolle: Trockenblutkarte mitsenden)

- Galactokinase ^{1, 5, 8}

Methylmalonazidurie/Homocystinurie

- Indirekt: Propionat-Inkorporation ^{4, 8}
- Indirekt: Methionin-Synthese ^{4, 8}
- Cobalamin-Coenzym-Synthese ^{4, 8}
- Methylmalonyl-CoA-Mutase ^{4, 8}
- Methylen THF-Reduktase (MTHFR) ^{4, 8}
- Cystathionin-β Synthase (Cbs) ^{4, 8}

Andere

- Disaccharidasen ^{8, 9}
- Aldolase B (Hereditäre Fructose-Intoleranz, HFI) ^{2, 8}
- Fructose-1, 6-bisphosphatase ^{2, 8}

Probe muss innert 48 Std. eintreffen. Versand A-Post bei Raumtemperatur, falls nicht anders vermerkt; Proben nicht übers Wochenende/Feiertage schicken.

Bitte beachten!

- ¹ Heparin-Blut (6 mL)
- ² Leberbiopsie (nach Entnahme sofort bei -80 °C lagern; Postversand auf Trockeneis)
- ³ Muskelbiopsie (nach Entnahme sofort bei -80 °C lagern; Postversand auf Trockeneis)
- ⁴ Fibroblastenkultur oder Hautbiopsie

- ⁵ Entnahmezit angeben (Probe muss innerhalb 48 h eintreffen)
- ⁶ Nativblut (1.5 mL). Versand Serum (0.5 mL) auf Trockeneis
- ⁷ Nativblut (2 mL)
- ⁸ Nicht-akkreditiertes Verfahren
- ⁹ Dünndarmbiopsat (n. Entnahme sofort bei -80°C lagern; Postversand auf Trockeneis)

Weitere Informationen und Abkürzungen finden Sie unter: <https://kispiportal.uzh.ch/analyseauskunft/> und im Vademecum auf der Webseite.

^a stationäre Patienten
^b ambulante Patienten

Lysosomale Speicherkrankheiten

Mucopolysaccharidosen

- α -Iduronidase (MPS I, M. Hurler/Scheie) ^{1, 3, 5}
- Iduronate-2-Sulfatase (MPS II, M. Hunter) ^{1, 3, 5}
- Heparan-N-Sulfatase (MPS III A, M. Sanfilippo A) ^{1, 3, 5}
- α -N-Acetyl-Glucosaminidase (MPS III B, M. Sanfilippo B) ^{1, 3, 5}
- N-Acetyl-Galactosamine-6-sulfatase (MPS IV A, M. Morquio A) ^{1, 3, 5}
- β -Galactosidase (MPS IV B, M. Morquio B) ^{1, 3, 5}
- Arylsulfatase B (MPS VI, M. Maroteaux-Lamy) ^{1, 3, 5}
- β -Glucuronidase (MPS VII, M. Sly) ^{1, 3, 5}

Sphingolipidosen

- α -Galactosidase A (M. Fabry) ^{1, 3}
- β -Galactosidase (GM1-Gangliosidose) ^{1, 3, 5}
- β -Hexosaminidase A (GM2-Gangliosidose, M. Tay-Sachs) ^{1, 3, 5}
- β -Hexosaminidase A und B (GM2-Gangliosidose, M. Sandhoff) ^{1, 3, 5}
- β -Glucocerebrosidase (M. Gaucher) ^{1, 3}
- Galactosylceramidase (M. Krabbe) ^{1, 3, 5}
- Arylsulfatase A (Metachromatische Leukodystrophie; MLD) ^{1, 3, 5}
- Sphingomyelinase (M. Niemann-Pick A/B) ^{1, 3, 5}

Glycoproteinosen

- α -1,4-Glucosidase (saure Maltase, M. Pompe) ^{1, 3, 5}
- α -Mannosidase (a-Mannosidose) ^{1, 3, 5}
- β -Mannosidase (b-Mannosidose) ^{1, 3, 5}
- α -Fucosidase (Fucosidose) ^{1, 3, 5}
- Aspartyl-b-Glucosaminidase (Aspartylglucosaminurie) ^{1, 3, 5}
- α -N-Acetyl-Galactosaminidase (M. Schindler) ^{1, 3, 5}
- α -N-Acetyl-Neuraminidase (Sialidose) ^{1, 3, 5}
- α -N-Acetyl-Neuraminidase und β -Galactosidase (Galactosialidose) ^{1, 3, 5}

Anderer

- Saure Lipase (M. Wolman) ^{1, 3, 5}
- Saure Phosphatase (saure-Phosphatase-Mangel) ^{1, 3, 5}
- Indirekt: Arylsulfatase A + B (multipler Sulfatase-Mangel) ^{1, 3, 5}
- Indirekt: Lysosomale Enzyme im Serum (Mucopolipidose Typ II/ I-Cell, Typ III) ^{2, 5}
- DHPR-Aktivität ^{4, 5}
- Palmitoyl-protein thioesterase 1 (PPT1) ^{1, 3, 5}
- Tripeptidylpeptidase (TTP1) ^{1, 3, 5}

Probe muss innert 48 Std. eintreffen. Versand A-Post bei Raumtemperatur, falls nicht anders vermerkt; Proben nicht übers Wochenende/Feiertage schicken.

Bitte beachten!

¹ Heparin-Blut (6 mL)

³ Fibroblastenkultur oder Hautbiopsie

⁵ Nicht-akkreditiertes Verfahren

² Nativ-Blut (3-5 mL)

⁴ Trockenblut (Ø 6 mm, Lichtschutz)

Weitere Informationen und Abkürzungen finden Sie unter: <https://kispportal.uzh.ch/analyseauskunft/> und im Vademecum auf der Webseite.