

Abteilung für Stoffwechselkrankheiten

Steinwiesstrasse 75, 8032 Zürich
Tel. 044 266 35 40 Fax 044 266 71 67

Auftraggeber (Stempel):

Patientendaten oder Patientenetikette

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

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

Richtig Falsch

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	

Rechnung an: **Adresse:** _____
 Auftraggeber Patienten _____
 Krankenkasse Andere _____
 IV _____

Ohne Angaben geht die Rechnung an den Auftraggeber

Material / Probe: _____

Klinische Angaben / Verdachtsdiagnose / Medikamente:

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

Stoffwechsel Enzymtests

Tel. 044 266 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

Biotinidase-Mangel

- Biotinidase⁶ (auch Verlaufskontrolle bei Glykogenosen)

Suchtest

- Chitotriosidase (auch Verlaufskontrolle bei M. Gaucher) (Nativblut-Vollblut ohne Zusatz)

Biotin-abhängige Carboxylasen

- 3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylase (MCC)⁴
- Propionyl-CoA-Carboxylase (PCC)⁴
- Pyruvat-Carboxylase (PC)⁴

Kohlenhydrat-Stoffwechsel

Hepatische Glykogenosen

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

Muskuläre Glykogenosen

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

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

- Galactose-1-P- uridyl transferase (GALT, klassische Galaktosämie)^{1, 5}
- Galactokinase^{1, 5}
- UDP-Gal-4-Epimerase^{1, 5}

Andere

- Aldolase B (Hereditäre Fructose-Intoleranz, HFI)²
- Fructose-1, 6-bisphosphatase²

Holocarboxylase Synthetase (indirekt)

- 3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylase (MCC)⁴
- Propionyl-CoA-Carboxylase (PCC)⁴

Methylmalonazidurie/Homocystinurie

- Indirekt: Propionat-Inkorporation⁴
- Indirekt: Methionin-Synthese⁴
- Cobalamin-Coenzym-Synthese⁴
- Methylmalonyl-CoA-Mutase⁴
- Methylen THF-Reduktase (MTHFR)⁴
- Cystathionin-β Synthase (CbS)⁴

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 Serum (0.5 mL; nach Entnahme sofort bei -20 °C lagern; Postversand auf Trockeneis)

Weitere Informationen und Abkürzungen finden Sie unter: <https://kispportal.uzh.ch/analyseauskunft/>

Lysosomale Speicherkrankheiten

Mucopolysaccharidosen

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

Sphingolipidosen

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

Glycoproteinosen

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

Andere

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

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

² Nativ-Blut (3-5 mL)

⁴ Trockenblut (Ø 6 mm, Lichtschutz)

Weitere Informationen und Abkürzungen finden Sie unter: <https://kispportal.uzh.ch/analyseauskunft/>