

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: _____

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

-
- Biotinidase
- ⁶
- (auch Verlaufskontrolle bei Glykogenosen)

Suchtest

-
- Chitotriosidase (auch Verlaufskontrolle bei M. Gaucher)

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-bisphosphatase
- ²

Holocarboxylase Synthetase (indirekt)

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

Methylmalonazidurie/Homocystinurie

-
- Indirekt: Propionat-Inkorporation
- ⁴
-
-
- Indirekt: Methionin-Synthese
- ⁴
-
-
- Cobalamin-Coenzym-Synthese
- ⁴
-
-
- Methylmalonyl-CoA-Mutase
- ⁴
-
-
- 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)
- ² Nativ-Blut (3-5 mL)
- ³ Fibroblastenkultur oder Hautbiopsie
- ⁴ Trockenblut (\varnothing 6 mm, Lichtschutz)

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