

**Zentrum für Pädiatrische Labormedizin (ZPL)**  
**Zentrale Probenannahme**

Lenggstrasse 30, 8008 Zürich, Tel: +41 (0)44 249 61 50, email: routinelabor@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

**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 <sup>a</sup>     Patienten <sup>b</sup> \_\_\_\_\_  
 Krankenkasse <sup>b</sup>     Andere \_\_\_\_\_  
 IV <sup>b</sup> \_\_\_\_\_

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. +41 (0)44 249 61 50**

- |                                    |                                   |                                   |   |                                    |  |   |
|------------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|---|------------------------------------|--|---|
| <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 <sup>6</sup> (auch Verlaufskontrolle bei Glykogenosen)

**Suchtest**

- Chitotriosidase (auch Verlaufskontrolle bei M. Gaucher) <sup>7</sup>

**Biotin-abhängige Carboxylasen**

- 3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylase (MCC) <sup>4, 8</sup>
- Propionyl-CoA-Carboxylase (PCC) <sup>4, 8</sup>
- Pyruvat-Carboxylase (PC) <sup>4, 8</sup>

**Kohlenhydrat-Stoffwechsel**

**Hepatische Glykogenosen**

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

**Muskuläre Glykogenosen**

- Myo-Phosphorylase (GSD V, M. McArdle) <sup>3, 8</sup>
- Muskel 6-phosphofruktokinase (GSD VII, M. Tarui) <sup>3, 8</sup>

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

- Galactokinase <sup>1, 5, 8</sup>

**Holocarboxylase Synthetase (indirekt)**

- 3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylase (MCC) <sup>4, 8</sup>
- Propionyl-CoA-Carboxylase (PCC) <sup>4, 8</sup>

**Methylmalonazidurie/Homocystinurie**

- Indirekt: Propionat-Inkorporation <sup>4, 8</sup>
- Indirekt: Methionin-Synthese <sup>4, 8</sup>
- Methylmalonyl-CoA-Mutase <sup>4, 8</sup>
- Methylen THF-Reduktase (MTHFR) <sup>4, 8</sup>
- Cystathionin-β Synthase (CbS) <sup>4, 8</sup>

**Andere**

- Disaccharidasen <sup>8, 9</sup>
- Aldolase B (Hereditäre Fructose-Intoleranz, HFI) <sup>2, 8</sup>
- Fructose-1, 6-bisphosphatase <sup>2, 8</sup>

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

**Bitte beachten!**

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

- <sup>5</sup> Entnahmezit angeben (Probe muss innerhalb 48 h eintreffen)
- <sup>6</sup> Nativblut (1.5 mL). Versand Serum (0.5 mL) auf Trockeneis
- <sup>7</sup> Nativblut (2 mL)
- <sup>8</sup> Nicht-akkreditiertes Verfahren
- <sup>9</sup> 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.

<sup>a</sup> stationäre Patienten  
<sup>b</sup> ambulante Patienten

## Lysosomale Speicherkrankheiten

**Mucopolysaccharidosen**

- $\alpha$ -Iduronidase (MPS I, M. Hurler/Scheie) <sup>1, 3, 5</sup>
- Iduronate-2-Sulfatase (MPS II, M. Hunter) <sup>1, 3, 5</sup>
- Heparan-N-Sulfatase (MPS III A, M. Sanfilippo A) <sup>1, 3, 5</sup>
- $\alpha$ -N-Acetyl-Glucosaminidase (MPS III B, M. Sanfilippo B) <sup>1, 3, 5</sup>
- N-Acetyl-Galactosamine-6-sulfatase (MPS IV A, M. Morquio A) <sup>1, 3, 5</sup>
- $\beta$ -Galactosidase (MPS IV B, M. Morquio B) <sup>1, 3</sup>
- Arylsulfatase B (MPS VI, M. Maroteaux-Lamy) <sup>1, 3, 5</sup>
- $\beta$ -Glucuronidase (MPS VII, M. Sly) <sup>1, 3, 5</sup>

**Sphingolipidosen**

- $\alpha$ -Galactosidase A (M. Fabry) <sup>1, 3</sup>
- $\beta$ -Galactosidase (GM1-Gangliosidose) <sup>1, 3</sup>
- $\beta$ -Hexosaminidase A (GM2-Gangliosidose, M. Tay-Sachs) <sup>1, 3, 5</sup>
- $\beta$ -Hexosaminidase A und B (GM2-Gangliosidose, M. Sandhoff) <sup>1, 3, 5</sup>
- $\beta$ -Glucocerebrosidase (M. Gaucher) <sup>1, 3</sup>
- Galactosylceramidase (M. Krabbe) <sup>1, 3, 5</sup>
- Arylsulfatase A (Metachromatische Leukodystrophie; MLD) <sup>1, 3, 5</sup>
- Sphingomyelinase (M. Niemann-Pick A/B) <sup>1, 3, 5</sup>

**Glycoproteinosen**

- $\alpha$ -1,4-Glucosidase (saure Maltase, M. Pompe) <sup>1, 3, 5</sup>
- $\alpha$ -Mannosidase (a-Mannosidose) <sup>1, 3, 5</sup>
- $\beta$ -Mannosidase (b-Mannosidose) <sup>1, 3, 5</sup>
- $\alpha$ -Fucosidase (Fucosidose) <sup>1, 3, 5</sup>
- Aspartyl-b-Glucosaminidase (Aspartylglucosaminurie) <sup>1, 3, 5</sup>
- $\alpha$ -N-Acetyl-Galactosaminidase (M. Schindler) <sup>1, 3, 5</sup>
- $\alpha$ -N-Acetyl-Neuraminidase (Sialidose) <sup>1, 3, 5</sup>
- $\alpha$ -N-Acetyl-Neuraminidase und  $\beta$ -Galactosidase (Galactosialidose) <sup>1, 3, 5</sup>

**Anderer**

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

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

**Bitte beachten!**

<sup>1</sup> Heparin-Blut (6 mL)

<sup>3</sup> Fibroblastenkultur oder Hautbiopsie

<sup>5</sup> Nicht-akkreditiertes Verfahren

<sup>2</sup> Nativ-Blut (3-5 mL)

<sup>4</sup> Trockenblut (Ø 6 mm, Lichtschutz)

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