

**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

Arzt: \_\_\_\_\_

Klinische Angaben / Verdachtsdiagnose / Medikamente:

**Stoffwechsel Selektives Screening & Diagnostik** 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             |

**Basis Stoffwechsel Screening**

Plasma	<input type="checkbox"/>	Aminosäuren (Patient 3-4 Std. nüchtern) <sup>1, 2, 3, 5, 6, 13</sup>
Urin	<input type="checkbox"/>	Organische Säuren <sup>5</sup>
Liquor	<input type="checkbox"/>	Purine und Pyrimidine <sup>5</sup>
Blut	<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekte (CDG, IEF Transferrin) <sup>7, 12</sup>
Blut (FPK)	<input type="checkbox"/>	<b>Filterpapierkarte (FPK)</b>
	<input type="checkbox"/>	Acylcarnitine

**Aminosäuren- und Energie-Stoffwechsel (Fortsetzung)**

Blut (FPK)	<input type="checkbox"/>	Acylcarnitine
Plasma	<input type="checkbox"/>	Acylcarnitine <sup>1, 3</sup> (nur bei Verdacht auf CPT-II-Mangel)
	<input type="checkbox"/>	Aminosäuren
	<input type="checkbox"/>	Homocystein <sup>11</sup>
	<input type="checkbox"/>	Methylmalonsäure <sup>11</sup>
	<input type="checkbox"/>	Succinylaceton <sup>11</sup>

**Aminosäuren- und Energie-Stoffwechsel**

Plasma	<input type="checkbox"/>	Orotsäure <sup>5</sup>
Urin	<input type="checkbox"/>	Methylmalonsäure <sup>1, 2, 3, 5</sup>
Liquor	<input type="checkbox"/>	Homocystein <sup>2, 10</sup>
Blut	<input type="checkbox"/>	Sulfocystein <sup>1, 2, 3, 5, 9</sup>
	<input type="checkbox"/>	Guanidinoacetat/Kreatin <sup>1, 2, 3, 5</sup>
	<input type="checkbox"/>	Pipecolsäure <sup>1, 2, 3, 5, 6</sup>
	<input type="checkbox"/>	α-Aminoadipin-Semialdehyd <sup>5, 8, 9</sup>
	<input type="checkbox"/>	B6-Vitamer <sup>1, 6, 8, 9</sup>
	<input type="checkbox"/>	Cystin, Lysin, Ornithin, Arginin <sup>5</sup>
	<input type="checkbox"/>	Cystin in Leukozyten <sup>4</sup> (Vor Anmeldung – sh. Analysenauskunfts-System)

**Monitoring Filterpapierkarte (FPK)**

Blut (FPK)	<input type="checkbox"/>	IVA-monitoring
	<input type="checkbox"/>	MSUD-monitoring
	<input type="checkbox"/>	MMA/PA-monitoring
	<input type="checkbox"/>	PKU-monitoring
	<input type="checkbox"/>	Tyrosinämie Typ-I monitoring
	<input type="checkbox"/>	Tyrosinämie Typ-II monitoring
	<input type="checkbox"/>	Alkaptonurie monitoring

**Versand A-Post bei Raumtemperatur, falls nicht anders vermerkt; Proben nicht über Wochenende/Feiertage schicken**

**Bitte beachten!**

- |                                       |  |  |   |
|---------------------------------------|--|--|---|
| <sup>1</sup> Plasma (Heparin, 0.3 mL) | <sup>5</sup> Urin (5 mL)                           | <sup>9</sup> Postversand (Kurier) auf Trockeneis | <sup>12</sup> Nicht-akkreditiertes Verfahren<br>Stoffwechsellabor |
| <sup>2</sup> Plasma (EDTA, 0.3 mL)    | <sup>6</sup> Liquor (1 mL)                         | <sup>10</sup> Auf Eiswasser bringen              | <sup>13</sup> Für Prä-Analytik siehe<br>Analysenauskunfts-System  |
| <sup>3</sup> Serum (0.3 mL)           | <sup>7</sup> Nativblut (3 mL) nicht zentrifugieren | <sup>11</sup> Externes Labor                     |   |
| <sup>4</sup> EDTA-Vollblut (10 mL)    | <sup>8</sup> Vor Licht schützen, sofort einfrieren |  |   |

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

## Kohlenhydrat Stoffwechsel

Urin	Blut	Blut (FPK)	Biopsie	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Biotinidase <sup>16</sup>
		<input type="checkbox"/>		Glykogen <sup>9, 12, 18, 19</sup>
				Entnahmeart: _____
		<input type="checkbox"/>		Gal-1-phosphat <sup>7, 12</sup>
<input type="checkbox"/>				Galactose (quantitativ und qualitativ) <sup>5, 12</sup>
<input type="checkbox"/>				Fructose (qualitativ) <sup>5, 12</sup>

## Peroxisomaler Stoffwechsel

Plasma	Urin	Liquor	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Überlangkettige Fettsäuren (MLCFA) und Phytansäure, Pristansäure <sup>1, 2, 3, 13</sup>
<input type="checkbox"/>			Phytansäure, Pristansäure <sup>1, 2, 3, 13</sup>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Pipecolsäure <sup>1, 2, 3, 5, 6</sup>

## Neurometabolismus

Plasma	Urin	Liquor	Blut (FPK)	
		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Basisscreening <sup>8, 9, 10, 11, 15</sup> (Neurotransmitter- und Pterin-Metabolite, 5-MTHF)
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Differentialdiagnose Hyperphenylalaninämie <b>Urin + Blut (FPK) notwendig!</b> (DHPR-Aktivität <sup>14</sup> , Pterin-Metabolite <sup>5, 8, 9, 10</sup> )
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Pterin-Metabolite <sup>2, 5, 6, 8, 9, 10, 11, 14</sup>
			<input type="checkbox"/>	DHPR-Aktivität <sup>14</sup>
		<input type="checkbox"/>		Monoamin-Neurotransmitter-Metabolite <sup>6, 8, 9, 10, 11</sup>
		<input type="checkbox"/>		Methyltetrahydrofolsäure (5-MTHF) <sup>6, 8, 9, 10, 11</sup>

## Cholesterin-Biosynthese und Sterole

Plasma	
<input type="checkbox"/>	7-Dehydrocholesterol <sup>1, 2, 3, 8, 9, 13</sup>
<input type="checkbox"/>	Sterolprofil <sup>1, 2, 3, 8, 9, 13</sup>
<input type="checkbox"/>	Phytosterole <sup>1, 2, 3, 8, 9, 13</sup>
<input type="checkbox"/>	Oxysterole <sup>1, 2, 3, 9</sup> (7-Ketocholesterin, Cholestan-3 $\beta$ , 5 $\alpha$ , 6 $\beta$ -triol)

## Lysosomaler Stoffwechsel

Plasma	Urin	Blut	Biopsie	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	GAGs quant. Mukopolysaccharide <sup>5</sup>
	<input type="checkbox"/>			GAGs qual. Mukopolysaccharide <sup>5, 12</sup>
	<input type="checkbox"/>			Oligosaccharide (inkl. freie Sialinsäure) <sup>5, 12</sup>
		<input type="checkbox"/>		Chitotriosidase <sup>22</sup> (Gaucher, NPC Screening für Niemann-Pick-Krankheit)
			<input type="checkbox"/>	Filipintest (NPC Screening für Niemann-Pick-Krankheit) <sup>12, 17</sup> Entnahmeart: _____
<input type="checkbox"/>				Sphingolipidosen <sup>1, 2, 3</sup>
<input type="checkbox"/>				Oxysterole <sup>1, 2, 3, 9</sup> (7-Ketocholesterin, Cholestan-3 $\beta$ , 5 $\alpha$ , 6 $\beta$ -triol)

## Bindegewebskrankheiten

Urin	Biopsie	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Kollagenanalyse <sup>12, 17, 20</sup> Entnahmeart: _____
<input type="checkbox"/>		Pyridinoline <sup>5, 13</sup>
<input type="checkbox"/>		Elektronenmikroskopie <sup>11, 13, 17</sup> Entnahmeart: _____

## Metabolischer Schnelltest

Urin	
<input type="checkbox"/>	Sulfit-Test <sup>5, 11, 21</sup>

## Neurologische Krankheiten und Ernährung

Blut	
<input type="checkbox"/>	Fettsäurenprofil in Erythrozyten (inkl. Omega 3 & Omega 6) <sup>4</sup>

**Versand A-Post bei Raumtemperatur, falls nicht anders vermerkt; Proben nicht über Wochenende/Feiertage schicken**

### Bitte beachten!

1 Plasma (Heparin, 0.3 mL)	8 Vor Licht schützen, sofort einfrieren	16 Nativblut (1.5 mL). Versand Serum (0.5 mL) auf Trockeneis
2 Plasma (EDTA, 0.3 mL)	9 Postversand (Kurier) auf Trockeneis	17 Hautbiopsie
3 Serum (0.3 mL)	10 Auf Eiswasser bringen	18 Leberbiopsie
4 EDTA-Vollblut (min. 2.7 mL)	11 Nur nach Rücksprache/Voranmeldung	19 Muskelbiopsie
5 Urin (5 mL)	12 Nicht-akkreditiertes Verfahren	20 Kultivierte Fibroblasten
6 Liquor (1 mL)	13 Externes Labor	21 Nur Proben aus dem Kinderspital Zürich
7 Heparin Vollblut (3 mL) nicht zentrifugieren	14 Trockenblut (Ø 6 mm, Lichtschutz)	22 Nativblut (2 mL)
	15 Liquor (1.5 mL)	

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