

An das  
 Biochemische Labor der Kinderklinik  
 Geb. 109, EG  
 Langenbeckstr. 1  
 55131 Mainz

**Absender/Stempel:**

.....

.....

.....

Pat.-Name: .....

.....

.....

Geburtsdatum: .....

Datum der Blutentnahme: .....

**WICHTIGE INFORMATION**

**Entnahme und Versand der Proben**

- beschriftet (Name/Barcode)
- ungekühlt, nicht zentrifugiert, innerhalb von 24 h

-- Befundauskunft: Mo - Fr 13.00 – 14.30 --

**Empfohlene Mengen und Handhabung:**

**EDTA-Blut: Mengenangaben bitte Rückseite beachten**

Monovette sofort nach der Entnahme mehrmals schwenken.

**Heparin-Blut:** Erwachsene: 8 – 10 ml. Säuglinge/Kleinkinder: mindestens 5 ml.

Monovette sofort nach der Entnahme mehrmals schwenken, nicht abzentrifugieren.

**Serum-Probe:** Säuglinge/Kleinkinder: 1,0 - 2,5 ml, Erwachsene: 2 - 5 ml Serum.

**Gewebeprobe:** 0,5 - 1,0 cm<sup>3</sup> steril in Transportmedium, alternativ in physiologischer Kochsalzlösung.

**Amnionzellen:** Nativ: die verbleibende Menge nach Anlegen einer Zellkultur.

Kultiviert: eine gut bewachsene, mit Medium aufgefüllte Flasche (25 cm<sup>3</sup>).

**Sammelurin:** 30 ml aus 24 h Urin in Urinröhrchen ohne Zusätze oder Bearbeitung zusenden.

**Abkürzungen für das einzusendende Material:**

<input type="checkbox"/>	HB	Li-Heparin-/NH <sub>4</sub> -Röhrchen
<input type="checkbox"/>	EDTA	EDTA-Röhrchen
<input type="checkbox"/>	S	Serum-Röhrchen
<input type="checkbox"/>	SU	Sammelurin
<input type="checkbox"/>	U	Urin
<input type="checkbox"/>	AFC	Amnionzellen
<input type="checkbox"/>	FB	Fibroblasten

<b>Klinische Besonderheiten (Bitte zutreffendes ankreuzen):</b>	<b>ja</b>	<b>nein</b>
Positive Familienanamnese	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cerebrale Ischämie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cornea verticillata	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kirschroter Makula-Fleck	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Grobe Gesichtszüge	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dysostosis multiplex	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Disproportionierter Kleinwuchs	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Entwicklungsverzögerung / -Rückschritte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Muskuläre Hypotonie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Spastik / Hypertonie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Angiokeratome	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Akroparästhesien	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ventilationsstörung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kardiomyopathie/Rhythmusstörungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hepato-/Splénomegalie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Niereninsuffizienz/Proteinurie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Gastrointestinale Symptome	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hydrops fetalis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Medikamente.....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Untersuchung	Material				Erkrankung
	EDTA	HB	S	FB	
<input type="checkbox"/> $\alpha$ -L-Iduronidase		<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ I
<input type="checkbox"/> Iduronat-Sulfatase			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ II
<input type="checkbox"/> Heparan-N-Sulfamidase		<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ IIIA
<input type="checkbox"/> N-Acetyl- $\alpha$ -Glucosaminidase			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ IIIB
<input type="checkbox"/> N-Acetyltransferase		<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ IIIC
<input type="checkbox"/> N-Acetyl-Galactosamin-6-Sulfat-Sulfatase		<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ IVA
<input type="checkbox"/> Arylsulfatase B		<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ VI
<input type="checkbox"/> $\beta$ -Glucuronidase			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ VII
<input type="checkbox"/> $\beta$ -Galactosidase		<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ IVB GM1-Gangliosidose
<input type="checkbox"/> Hexosaminidase A + B			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	GM2-Gangliosidose Typ Sandhoff
<input type="checkbox"/> Hexosaminidase A			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	GM2-Gangliosidose Typ Tay-Sachs
<input type="checkbox"/> $\alpha$ -Fucosidase			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Fucosidose
<input type="checkbox"/> $\alpha$ -Mannosidase			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	$\alpha$ -Mannosidose
<input type="checkbox"/> $\beta$ -Mannosidase			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	$\beta$ -Mannosidose
<input type="checkbox"/> Aspartylglucosaminurie		<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	Aspartylglucosaminidase
<input type="checkbox"/> N-Acetyl-Neuraminidase				<input type="checkbox"/>	Sialidose (= Mukolipidose I)
<input type="checkbox"/> Lysosomale Enzyme im Serum			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Mukolipidose II (I-Cell-Krankheit), Mukolipidose III
<input type="checkbox"/> $\beta$ -Glucosidase ( $\beta$ -Glucocerebrosidase)		<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	M. Gaucher
<input type="checkbox"/> Sphingomyelinase		<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	M. Niemann-Pick A/B
<input type="checkbox"/> Arylsulfatase A		<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	Metachromatische Leukodystrophie
<input type="checkbox"/> Saure $\alpha$ -1,4-Glucosidase ( <b>Erwachsene: 8 ml, Säuglinge/Kleinkinder: mind. 5 ml</b> )	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>	M. Pompe (Glykogenose Typ II)
<input type="checkbox"/> $\alpha$ -Galactosidase		<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	M. Fabry
<input type="checkbox"/> $\beta$ -Galaktocerebrosidase		<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	M. Krabbe
<input type="checkbox"/> Chitotriosidase ( <b>1-2 ml ausreichend</b> )	<input type="checkbox"/>				Screening auf M. Gaucher/M.Niemann-Pick Typ A/B/C, CESD, GM1-Gangliosidose; Biomarker M. Gaucher
<input type="checkbox"/> Saure Lipase		<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	Cholesterolester-Speicherkrankheit (CESD), M. Wolman

Untersuchung	Material		Erkrankung
	U	SU	
<input type="checkbox"/> Suchtest auf Mukopolysaccharide (Berry Test)		<input type="checkbox"/>	Screening auf Mukopolysaccharidosen
<input type="checkbox"/> Bestimmung Gesamtglykosaminoglykane (quantitativ)		<input type="checkbox"/>	Screening auf Mukopolysaccharidosen
<input type="checkbox"/> Elektrophorese Glykosaminoglykane (qualitativ)		<input type="checkbox"/>	Screening auf Mukopolysaccharidosen
<input type="checkbox"/> Oligosaccharide (Dünnschichtchromatographie)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> Freie Neuraminsäure (Dünnschichtchromatographie)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> Amnionzellkultur (AFC) / Fruchtwasser		<input type="checkbox"/>	Nur nach Rücksprache
<input type="checkbox"/> Fibroblastenkultur (FB)		<input type="checkbox"/>	Nur nach Rücksprache