



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

55131 Mainz

**WICHTIGE INFORMATION**  
**zur Entnahme und zum Versand der Proben**

Bitte das Untersuchungsmaterial ausschließlich

- beschriftet (Name/Barcode)
- ungekühlt, nicht zentrifugiert
- innerhalb von 24 h an uns versenden!

**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.

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

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

Absender/Stempel:
.....
.....
.....
.....
.....
Pat.-Name: .....
Geburtsdatum: .....
<b>Datum der Blutentnahme:</b> .....

	<b>Klinische Besonderheiten (Bitte zutreffendes ankreuzen):</b>	<b>ja</b>	<b>nein</b>
	Positive Familienanamnese	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Entwicklungsverzögerung/-rückschritte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Epileptische Anfälle	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Ataxie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Muskuläre Hypotonie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Spastik/Hypertonie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Akroparästhesien	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Cornea verticillata	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Kirschroter Makula-Fleck	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Makrozephalus	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Grobe Gesichtszüge	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Dysostosis multiplex	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Kleinwuchs	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Ventilationsstörung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Kardiomyopathie/Rhythmusstörungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Hepato-/Splenomegalie	<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
		P	H	S	FB	
<input type="checkbox"/>	α-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-α-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"/>	β-Glucuronidase			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ VII
<input type="checkbox"/>	β-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"/>	α-Fucosidase			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Fucosidose
<input type="checkbox"/>	α-Mannosidase			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	α-Mannosidose
<input type="checkbox"/>	β-Mannosidase			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	β-Mannosidose
<input type="checkbox"/>	Aspartylglucosaminidase		<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	Aspartylglucosaminurie
<input type="checkbox"/>	Lysosomale Enzyme im Serum			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Mukolipidose II (I-Cell-Krankheit), Mukolipidose III
<input type="checkbox"/>	β-Glucosidase (β-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 α-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"/>	α-Galactosidase		<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	M. Fabry
<input type="checkbox"/>	β-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; Biomarker M. Gaucher

	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"/>	Screening auf Oligosaccharidosen
<input type="checkbox"/>	Fibroblastenkultur			

**H: Heparinblut, P: EDTA-Blut, S: Serum; FB: Fibroblasten; U: Urin spontan; SU: Sammelurin**