



Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf | Martinistraße 52 | 20246 Hamburg
Arbeitsbereich Neugeborenencreening und Stoffwechseldiagnostik

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
Neugeborenencreening und Stoffwechseldiagnostik
Gebäude N22, EG
Martinistr. 52
20246 Hamburg

Anforderungsschein für Stoffwechseluntersuchungen (externer Einsender)

Probennummer (wird seitens des Labors ausgefüllt)

Patientendaten (oder Aufkleber):

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: ___ / ___ / _____

Probe vom: ___ / ___ / _____

Ext. Labornummer: _____

Kostenträger: _____

Privat-Patient: ja nein

Adresse (bei Privat-Patienten):

Einsender (ggf. Stempel, bitte Station angeben)

Datum

Rechnungsanschrift (falls vom Einsender abweichend)

Telefon-Nummer für Rückfragen

Anfordernde(r) Arzt / Ärztin

(Name, Unterschrift)

Klinische Informationen / Diagnose / Fragestellung: *(Bitte beachten Sie, dass eine korrekte Befundung ohne diese Angaben nicht möglich ist!)*

Medikamente: nein ja _____

Infusion: nein ja _____

Besondere Ernährung: nein ja _____

Anforderung: *(E- EDTA-Vollblut, T- Trockenblut, F- Fibroblasten¹, S- Serum, P- EDTA Plasma, U- Urin, L- Liquor, SW – Schweiß)* ²

¹ im Falle von Fibroblastenkulturen, bitte Rücksprache unter +49(0)40 7410-53737

² Informationen über Volumina, zu verwendende Gefäße und einzureichende Formulare können Sie [online](#) aus dem Leistungsverzeichnis entnehmen

Basis-Stoffwechseldiagnostik (org. Säuren sowie Schnellteste aus Urin, Acylcarnitine aus Trockenblut, Aminosäuren aus Plasma)

spezifische Verdachtsdiagnose: _____

Verlaufskontrolle bei: _____

Lysosomale Enzyme

- M. Pompe / α -Glukosidase (E,T)
- M. Gaucher / β -Glukosidase (E,T)
- M. Niemann-Pick A/B / saure Sphingomyelinase (E,T)
- M. Fabry / α -Galaktosidase (E,T)
- Mukopolysaccharidosen**
- Multiplex (MPS II, IIIB, IVA, IVB, VI, VII) (E, T)
 - MPS II / Iduronat-2-sulfatase (E,T)
 - MPS IIIB/ N-Acetylglucosaminidase (E,T)
 - MPS IV A (N-Acetylgalactosamin-6-sulfatase) (E,T)
 - MPS VI / Arylsulfatase B (E,T)
 - MPS VII / β -Glukuronidase (E,T)
 - Mukopolipidose II/III (E,T,P)
- MPS I / α -Iduronidase (E,T)
- MPS IIIA/ Heparan-N-sulfatase (E)
- MPS IIIC/ Acetyl CoA: α -Glucosaminid-N-acetyltransferase (E)

Neuronale Ceroidlipofuscinose

- CLN1 / PPT 1 (E, T)
- CLN2 / TPP 1 (E, T)

Oligosaccharidosen

- α -Mannosidose / α -Mannosidase (E,T)
- β -Mannosidose / β -Mannosidase (E,T)
- α -Fucosidose / α -Fucosidase (E,T)

Gangliosidosen

- GM1-Gangliosidose / β -Galaktosidase (E,T)
- GM2-Gangliosidose / Gesamthexosaminidase (E,T)
- Hexosaminidase A (E,T)

Leukodystrophie

- Metachromatische Leukodystrophie / Arylsulfatase A (E)
- M. Krabbe / β -Galaktocerebrosidase(E,T)

andere

- M. Wolman (CESD) / Saure Lipase (E,T)

weitere Enzyme

- Biotinidase (E,P, T)
- Galaktose-1-P-Uridyltransferase (E,T)

Fettsäure-Oxidationsstörungen / Organische Säuren / Schnelltests

- Acylcarnitine (E,T,P)
- Organische Säuren (U)
- Berry-Spot Test (U)
- Sakagushi-Reaktion (U)
- Multistix (U)

Aminosäuren

- Aminosäuren (P)
- Aminosäuren (U)
- Aminosäuren (L)
- Aminosäuren (E,T)
- Phenylalanin (E,T)

Fettsäure-Analytik

- Essentielle Fettsäuren (P)
- Überlangkettige Fettsäuren (P)
- Phytansäure (P)

Spezialdiagnostik Urin

- Glykosaminoglykane (GAG)

Weitere Spezialdiagnostik

- Schweißtest *(nur im Kinder-UKE) (SW)*
- Gesamt-Gallensäuren (S)
- Lipoprotein X (S)
- TIMP (S)

Weitere Diagnostik Blut / Liquor

- Gesamtgalaktose (E, T)
- CDG-Diagnostik, T-IEF (S)