

Auftragsformular Stoffwechseldiagnostik

Patient	Entnahmedatum Entnahmezeit
Name	geb am. Tag Monat Jahr
Adresse	Geschlecht: <input type="checkbox"/> Weiblich <input type="checkbox"/> Männlich
PLZ Ort	Rechnung an: <input type="checkbox"/> Patienten (bitte vollständige Adresse) <input type="checkbox"/> Auftraggeber

Einsender	Zuständiger Arzt
Name	Arzt Tel.
Adresse	Klinische Angaben: → für lysosmale und mitochondriale Abklärungen bitte Anamnesebogen (Homepage) ausfüllen
PLZ Ort
Befundübermittlung: <input type="checkbox"/> Email (HIN verschlüsselt) <input type="checkbox"/> Fax
E-Mail / Fax
Grund der Analyse:
<input type="checkbox"/> Diagnostisch → Verdacht auf:
<input type="checkbox"/> Verlaufskontrolle → Diagnose:

Stoffwechsel Screening	
Heparin Plasma / Serum ①	
<input type="checkbox"/>	Aminosäuren (Profil) ⑤
<input type="checkbox"/>	Acylcarnitine (Profil)
<input type="checkbox"/>	Carnitin (frei und total)
<input type="checkbox"/>	Freie Fettsäuren (NEFA) ② ⑤
<input type="checkbox"/>	Ketonkörper (Acetoacetat, 3-Hydroxybutyrat) ②
<input type="checkbox"/>	Pyruvat ③
<input type="checkbox"/>	Überlangkettige Fettsäuren (inkl. Phytan- und Pristansäure)
Urin ohne Zusatz ⑥	
<input type="checkbox"/>	Aminosäuren (Profil)
<input type="checkbox"/>	Organische Säuren (Profil)
<input type="checkbox"/>	Mucopolysaccharide total (GAG, DMB)
<input type="checkbox"/>	Mucopolysaccharide differenziert (GAG, LCMS)
<input type="checkbox"/>	Oligosaccharide
Liquor ⑦	
<input type="checkbox"/>	Aminosäuren (Profil)
<input type="checkbox"/>	Organische Säuren (Profil)
Trockenblutkarte ⑥	
<input type="checkbox"/>	Acylcarnitine (Profil)

Kohlenhydrat Stoffwechsel	
Heparin Plasma / Serum ①	
<input type="checkbox"/>	1,5-Anhydroglucitol (Monitoring GSD1b)
EDTA-Vollblut	
<input type="checkbox"/>	Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase Aktivität ⑩
<input type="checkbox"/>	Galactose-1-Phosphat (inkl. Galactose in Plasma) ⑩
<input type="checkbox"/>	Gal-1-P Uridyltransferase (GALT) Aktivität ⑩ oder ⑥
<input type="checkbox"/>	Genetik Galaktosämie (+ Consent Genomics Lab) ⑥
Urin ohne Zusatz	
<input type="checkbox"/>	Reduktive Substanzen (Clinitest nach Benedict) ⑦

Spezifische Metabolite	
Heparin Plasma / Serum ①	
<input type="checkbox"/>	7α-hydroxy-4-cholesten-3-one (C4) (Cerebrotendinous Xanthomatose) ②
<input type="checkbox"/>	Hypoxanthin, Xanthin
<input type="checkbox"/>	Harnsäure
<input type="checkbox"/>	Mittelkettige Fettsäuren (MCAD) ②
<input type="checkbox"/>	Phenylalanin, Tyrosin (PKU)
<input type="checkbox"/>	Phytansäure, Pristansäure (Refsum)
<input type="checkbox"/>	Kupfer ⑰
<input type="checkbox"/>	Ceruloplasmin
Urin ohne Zusatz ⑥	
<input type="checkbox"/>	Harnsäure
<input type="checkbox"/>	Homogentisinsäure (Alkaptonurie)
<input type="checkbox"/>	Laktat
<input type="checkbox"/>	Orotsäure
<input type="checkbox"/>	Phosphoethanolamin (Hypophosphatasie)
<input type="checkbox"/>	Sulfocystein ⑦

Vitamine & Metabolite	
Heparin Plasma / Serum ①	
<input type="checkbox"/>	Vitamin A ② ④ ⑤
<input type="checkbox"/>	Vitamin E ② ④ ⑤
<input type="checkbox"/>	25-Hydroxy-Vitamin D ②
<input type="checkbox"/>	1,25-Dihydroxy-Vitamin D ②
<input type="checkbox"/>	Folsäure ④ ②
<input type="checkbox"/>	Vitamin B12
<input type="checkbox"/>	Holotranscobalamin ②
<input type="checkbox"/>	Homocystein ②
EDTA-Vollblut	
<input type="checkbox"/>	Vitamin B1 (TPP) ④ ⑤ ⑯
<input type="checkbox"/>	Vitamin B6 (PLP) ④ ⑤ ⑯
<input type="checkbox"/>	Folsäure in Erythrozyten ④

Urolithiasis & Konkrement	
Urin ohne Zusatz	
	Cystin (inkl. Lys, Orn, Arg) 7
	Hypoxanthin, Xanthin 6
Urin angesäuert mit Salzsäure HCl (Spot 8 / 24h 9)	
	Citrat
	Oxalat
	Sulfat
	Glycolat, Glycerat, 4-HOG (DD Hyperoxalurie)
Sammelurin 9	
Urin Art:	
Sammelzeit:	
Urinvolumen:	
Konkrement	
Herkunft:	
	Harn / Nieren / Blasensteine
	Gallensteine

Lysosomale Enzyme	
EDTA-Blut 11 13	
	α-L-Iduronidase (MPS I)
	Arylsulfatase B (MPS VI)
	β-Glucuronidase (MPS VII)
	β-Glucosidase / Glucocerebrosidase (M. Gaucher)
	α-Galaktosidase (M. Fabry)
	β-Galaktosidase (GM1-Gangliosidose, MPS IV B M. Landing, M. Morquio B)
	β-Hexosaminidase A+B (GM2-Gangliosidose, M. Tay-Sachs, M. Sandhoff)
	Arylsulfatase A (Metachromatische Leukodystrophie)
	Arylsulfatase A+B (Multipler Sulfatase Defekt)
	Mucopoliposen II & III / I-Cell Disease 12
	α-Hexosaminidase / N-Acetyl-α Galactosaminidase (M. Schindler)
	α-Fucosidase (Fucosidose)
	α/β-Mannosidase (α/β-Mannosidose)
Serum 2	
	β-Glucuronidase (MPS VII)
	β-Galaktosidase (GM1-Gangliosidose, MPS IV B M. Landing, M. Morquio B)
	β-Hexosaminidase A+B (GM2-Gangliosidose, M. Tay-Sachs, M. Sandhoff)
	Mucopoliposen II & III / I-Cell Disease 12
	α-Hexosaminidase / N-Acetyl-α Galactosaminidase (M. Schindler)
	α-Fucosidase (Fucosidose)
	α/β-Mannosidase (α/β-Mannosidose)

Harnstoffzyklus Enzyme	
EDTA-Vollblut → Erythrozyten 10	
	Argininosuccinat-Lyase (ASL)
	Arginase
Leberbiopsie 14	
	Argininosuccinat-Lyase (ASL)
	Arginase
	Carbamylphosphat-Synthetase (CPS)
	Ornithintranscarbamylase (OTC)
	N-Acetylglutamat-Synthetase (NAGS, ±Arginin)

Mitochondriale Abklärungen	
Muskelbiopsie 13 14 15	
	OXPHOS (Oxymetrische Untersuchung)
	OXPHOS (Enzymaktivität, CI - CV)
	OXPHOS (Blue native Page zur Untersuchung Komplexe und Superkomplexe)
	Pyruvatdehydrogenase (Analyse mit SDS-Page/WB auf Untereinheiten (E1α, E1β, E2 und E3bp))
Hautbiopsie / Fibroblasten 13 14 15	
	OXPHOS (Oxymetrische Untersuchung)
	OXPHOS (Enzymaktivität, CI - CV)
	OXPHOS (Blue native Page zur Untersuchung Komplexe und Superkomplexe)
	Pyruvatdehydrogenase (Analyse mit SDS-Page/WB auf Untereinheiten (E1α, E1β, E2 und E3bp))
Leberbiopsie 14	
	OXPHOS (Enzymaktivität, CI - CV)

Diverses	
	Fibroblasten Zucht zum Asservieren 13 14 15
	Besprechung Patient in interdisziplinären Mito- Meeting, nach Absprache.
	Funktionelle Charakterisierung eines unklaren genetischen Befundes in beliebigem Gen auf wissenschaftlicher Basis, nach Absprache.

Legende	
1	Probe sofort nach Blutentnahme zentrifugieren, Plasma/ Serum abtrennen. Versand A-Post Raumtemperatur
2	Probe sofort nach Blutentnahme kalt zentrifugieren, Plasma/Serum abtrennen und einfrieren. Versand gefroren
3	Mit 0.6 M Perchlorsäure in Volumen 1:1 fällen, Überstand abtrennen und gefroren schicken
4	Probe vor Licht schützen
5	Blutentnahme nüchtern
6	Versand A-Post Raumtemperatur
7	Versand gefroren
8	Spoturin mit 10 µl 20% Salzsäure versetzen. Versand A-Post Raumtemperatur. Alternativ 7
9	24h-Stunden Urin vor Sammelbeginn mit 10 ml 20% Salzsäure versetzen. Nur 10 ml Urin abschicken (A-Post Raumtemperatur)
10	Isolation der Erythrozyten nach Standardverfahren (Protokoll auf Homepage*). Versand gefroren.
11	EDTA-Blut bei RT lagern, Blut muss innerhalb von 24 Std im Labor verarbeitet werden. Proben nicht übers Wochenende/Feiertage verschicken.
12	Gleichzeitige Analyse von Serum und EDTA-Blut nötig
13	Nur nach telefonischer Anmeldung (+41 31 632 95 47)
14	Detaillierte Protokolle auf Homepage*
15	Einverständniserklärung des Patienten notwendig (auf Homepage*)
16	Versand EDTA-Vollblut gekühlt oder gefroren
17	LH-Trace Metal Analysis Monovette mit Nadel
* www.zlm.insel.ch/de/auftragsformulare	
- Anamnesebogen für lysosomale- und mitochondriale Abklärungen	
- Arbeitsanweisung für Haut-, Leber- und Muskelbiopsien	
- Arbeitsanweisung Erythrozytenisolation	
- Arbeitsanweisung für Leberbiopsien für Harnstoffzyklus Enzyme (Englisch)	
- Einverständniserklärung	