



Versandadresse:
 Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin
 Abteilung III
 Neurometabolisches Labor C02-210
 Hoppe-Seyler-Str. 1
 72076 Tübingen

Intern:

Probennummer

____/____/____

Eingangsdatum

**Universitätsklinik für Kinder- und
Jugendmedizin**

Abt. Kinderheilkunde III
 Hoppe-Seyler-Str. 1
 72076 Tübingen

Einsender (inkl. Station, Fax-, und Telefonnummer für Rückfragen):

Neurometabolisches Labor

Merkel, Pechan, Knauer, Santhanakumaran
 Tel.: 07071 / 29 84717
 07071/ 29 81323
 Fax: 07071 / 29 25273
 Vidiyaah.Santhanakumaran@med.uni-tuebingen.de

Patientendaten:

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: ____/____/____

Geschlecht: m w

Kostenträger: _____

Privat-Patient: nein ja

**ANFORDERUNGS-
SCHEIN
NEUROMETABOLISCHES
LABOR**

ANFORDERUNG:

Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen und **Versandinformationen** (S.2) beachten!:

Aus EDTA-Blut (*für pränatale Diagnostik aus Amnionzellen):

<input type="checkbox"/> Arylsulfatase A (ARSA)*, §	→ bei Metachromatischer Leukodystrophie
<input type="checkbox"/> β -Galaktosidase (β -Gal)*	→ bei GM1-Gangliosidose, Galaktosialidose
<input type="checkbox"/> β -Hexosaminidase A (Hex A)*	→ bei GM2-Gangliosidose Variante B; M. Tay-Sachs
<input type="checkbox"/> Gesamt- β -Hexosaminidase (Ges. Hex)*	→ bei GM2-Gangliosidose, Variante O; M. Sandhoff
<input type="checkbox"/> Cerebrosid- β -Galaktosidase (C β Gal)*, §	→ bei Morbus Krabbe
<input type="checkbox"/> Cerebrosid- β -Glucosidase (C β Glu) ^{#, §}	→ bei Morbus Gaucher
<input type="checkbox"/> α -Galaktosidase (α -Gal)	→ bei Morbus Fabry
<input type="checkbox"/> Lysosomale saure Lipase (LAL)*	→ bei Saurer Lipase Defizienz / Wolman Disease / CESD
<input type="checkbox"/> Chitotriosidase (Chito)	→ Suchtest f. Speichererkrankungen mit Organvergrößerung

Aus Sammelurin:

<input type="checkbox"/> Sulfatide im Urin	→ bei Metachromatischer Leukodystrophie / Aktivatormangel
--	---

Aus Fibroblasten:

<input type="checkbox"/> Sphingomyelinase ^{#, §}	→ bei Morbus Niemann-Pick Typ A, B (nicht C)
<input type="checkbox"/> Filipin-Test ^{#, §}	→ bei Morbus Niemann-Pick Typ C
<input type="checkbox"/> Sialidase	→ bei Mucopolipidose I / Sialidose

zusätzliche Beurteilung des Knochenmarksausstrich (ungefärbt)

§ zusätzliche DNA-Asservierung → bei positivem Befund: Weitergabe der Probe und Vermittlung an das Institut für Medizinische Genetik und angewandte Genomik

 Patientenname

 Probennummer
INFORMATIONEN ZUM VERSAND:

EDTA-Blut (5 – 7 ml) bitte ungekühlt am besten per Express verschicken.

Aus Haltbarkeitsgründen müssen die Proben bis Freitag (bis 10 Uhr) im Labor eingetroffen sein. Versenden Sie die Proben sofort nach der Abnahme, deklariert als Medizinisches Untersuchungsmaterial.

24 h-Sammelurin (10 – 15 ml) sofort gekühlt oder eingefroren verschicken.

Hautbiopsien zur Anzuchtung von Fibroblasten in steriler Kochsalzlösung (möglichst gekühlt, aber nicht eingefroren) nach telefonischer Anmeldung per Express versenden.

Fibroblasten (2 kleine volle Flasche) bei Raumtemperatur nach telefonischer Anmeldung per Express versenden.

Amnionzellen für pränatale Enzymbestimmungen bitte erst nach Rücksprache mit dem Labor versenden. Es werden 2 kleine volle Flaschen Untersuchungsmaterial und 2 Kontrollflaschen aus demselben Labor benötigt.

KLINISCHE INFORMATIONEN ZUM PATIENTEN / VERDACHTSDIAGNOSE / FRAGESTELLUNG:

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Verlust erworbener Fähigkeiten | <input type="checkbox"/> Mikrozephalie |
| <input type="checkbox"/> Spastische Bewegungsstörung | <input type="checkbox"/> Makrozephalie |
| <input type="checkbox"/> Hypotonie | <input type="checkbox"/> Dysplasiezeichen |
| <input type="checkbox"/> Schwäche | <input type="checkbox"/> Cerebrale Krampfanfälle |
| <input type="checkbox"/> Ataxie | <input type="checkbox"/> Gedeihstörung |
| <input type="checkbox"/> Sehstörung | <input type="checkbox"/> Liquoreiweißerhöhung |
| <input type="checkbox"/> Augenhintergrundveränderungen | <input type="checkbox"/> Erniedrigte NLG |
| <input type="checkbox"/> Hepatomegalie | <input type="checkbox"/> Splenomegalie |
| <input type="checkbox"/> MRT-Veränderungen der weißen Substanz | |
| <input type="checkbox"/> Sonstiges (Text oder Arztbrief beifügen) / Bemerkungen | |

 Datum

 Name Anfordernde(r) Arzt / Ärztin

 Unterschrift