



Begleitschein für neurochemische Untersuchungen

| Familiennamen, Vorname: | | Einsender (Stempel): | |
|---|---|--|---|
| Geburtsdatum: | | Zuweisender Arzt, Telefonnummer: | |
| Geschlecht: weiblich <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> | | | |
| Kostenträger: Allg. Kl. <input type="checkbox"/> Amb. <input type="checkbox"/> Sonderkl. <input type="checkbox"/> Selbstz. <input type="checkbox"/> | | Abnahmedatum: | |
| Aufnahmezahl: | | | |
| Verdachtsdiagnose, wichtigste Symptome/Befunde: | | | |
| X | Erkrankung | Bestimmung | Probenmaterial |
| | Creutzfeldt-Jakob-Erkrankung | Protein 14-3-3 | siehe eigenes Einsendeformular unter www.kin.at |
| | Neuroimmunologische Untersuchungen (Antikörperbestimmungen) | | siehe eigenes Einsendeformular unter www.kin.at |
| | Adrenoleukodystrophie (X-ALD) | Überlangkettige Fettsäuren | 5 ml Nüchternplasma |
| | Adrenoleukodystrophie (X-ALD) | ALD-Protein | Hautstanze <i>Voranmeldung! -5517</i> |
| | --- " --- | Sequenzierung | nach Rücksprache <i>Einverständniserklärung</i> |
| | Fucosidose | α -Fucosidase | 10 ml EDTA-Blut |
| | Glycogenose II (M. Pompe) | α -Glucosidase | 10 ml EDTA-Blut |
| | GM2-Gangliosidosen (M. Tay-Sachs, M. Sandhoff) | β -Hexosaminidasen A, B | 5 ml Plasma / Serum |
| | GM1-Gangliosidose | β -Galactosidase | 10 ml EDTA-Blut |
| | Mannosidose | α -Mannosidase | 10 ml EDTA-Blut |
| | Metachromatische Leukodystrophie | Arylsulfatase A (Screening) | 100 ml Morgenharn |
| | --- " --- | Arylsulfatase A | 10 ml EDTA-Blut |
| | --- " --- (Zusatzuntersuchung) | Sulfatide | 24-Stunden-Harn <i>Gesamtmenge übersenden!</i> |
| | --- " --- | Sequenzierung | nach Rücksprache <i>Einverständniserklärung</i> |
| | M. Fabry | α -Galactosidase | 10 ml EDTA-Blut |
| | --- " --- (Zusatzuntersuchung) | Globotriaosylceramid | 24-Stunden-Harn <i>Gesamtmenge übersenden!</i> |
| | M. Gaucher | Glucocerebrosidase | 10 ml EDTA-Blut |
| | M. Gaucher (Zusatzuntersuchung) | Chitotriosidase | 5 ml Plasma / Serum |
| | M. Krabbe | Galactocerebrosidase | 10 ml EDTA-Blut |
| | M. Niemann-Pick Typ A oder B | Sphingomyelinase | 20 ml EDTA-Blut |
| | M. Refsum | Phytansäure | 5 ml Nüchternplasma |
| | Multipler Sulfatasedefekt | Arylsulfatase A und B | 10 ml EDTA-Blut |
| | MPS I/HS (M. Hurler/Scheie) | α -Iduronidase | 10 ml EDTA-Blut |
| | MPS III/B (M. Sanfilippo B) | α -N-Acetylglucosaminidase | 5 ml Plasma / Serum |
| | MPS IV/B (M. Morquio B) | β -Galactosidase | 10 ml EDTA-Blut |
| | MPS VI (M. Maroteaux-Lamy) | Arylsulfatase B | 10 ml EDTA-Blut |
| | MPS VII (M. Sly) | β -Glucuronidase | 5 ml Plasma / Serum |
| | M. Zellweger und andere peroxisomale Erkrankungen | Überlangkettige Fettsäuren; Phytansäure; Pristansäure | 5 ml Nüchternplasma |
| | --- " --- | Katalase | Hautstanze <i>Voranmeldung! -5517</i> |
| | Fibroblastenkultur (ohne Fragestellung) | Zellzüchtung | Hautstanze <i>Voranmeldung! -5517</i> |
| Datum: | | Unterschrift: | |

**Bitte unbedingt Daten des Patienten inklusive Einsender ausfüllen und gewünschte Bestimmung ankreuzen!
Ohne diese Angaben erfolgt keine weitere Bearbeitung!**

Bestimmungen in kultivierten Fibroblasten, pränatale Diagnosen und Heterozygotentests auf Anfrage.

Probeneinsendungen von auswärts: nur Mo-Mi, Übersendung postexpress oder EMS. Einsendungen aus dem Ausland nur EMS!

EDTA-Blut: ungekühlt (darf nicht gefrieren!). Plasma, Serum, Harn: tiefgefroren.

Hautstanzen: nur nach telefonischer Vereinbarung vor (!) der Gewebentnahme.

Stand: 2011 10 13

