MEDIZINISCHE UNIVERSITÄT WIEN

Universitätsklinik für Neurologie
Leiter: Univ.Prof. Dr. Thomas Berger

Abteilung für Neuropathologie und Neurochemie
(Obersteiner Institut)
Abteilungsleiterin: Assoc. Prof. Dr. Romana Höftberger
Medizinischer Universitätscampus Wien - Ebene 4J, Währinger Gürtel 18 – 20, A-1090 Wien, Österreich
www.kin.at DVR: 0797154

Anforderungsschein Neurochemie Diagnostik / Begutachtung

Patienteninformation (alternativ Patientenetikette aufkleben)			**Anfordernde Klinik/Station (inkl. FAX):**	
Familienname:				
Vorname:				
Geburtsdatum / Krankenkasse / SVA-Nummer:		○weiblich ○männlich		
Adresse:				
Kostenträger:	○Stat.-Allgem. Kl. ○Stat.-Sonderkl. ○Ambulanz ○Forschung		Ansprechpartner:	
Aufnahmezahl:			Abnahmedatum:	
Verdachtsdiagnose, wichtigste Symptome/Befunde:				

x	Erkrankung	Bestimmung	Probenmaterial	Anmerkungen
	Adrenoleukodystrophie (X-ALD)	Überlangkettige Fettsäuren	6 ml EDTA-Blut (nüchtern)	***Säuglinge:** 2 ml EDTA-Blut*
	--- " ---	Sequenzierung	9 ml EDTA-Blut	*Einverständniserklärung*
	Fucosidose	α-Fucosidase	9 ml EDTA-Blut	
	Glycogenose II (M. Pompe)	α-Glucosidase	9 ml EDTA-Blut	
	GM2-Gangliosidosen (M. Tay-Sachs, M. Sandhoff)	β-Hexosaminidasen A, B	4 ml Plasma / Serum	
	GM1-Gangliosidose•	β-Galactosidase	9 ml EDTA-Blut	
	Mannosidose	α-Mannosidase	9 ml EDTA-Blut	
	Metachromatische Leukodystrophie	Arylsulfatase A (quantitativ)	9 ml EDTA-Blut	
	--- " ---	Arylsulfatase A (semi-quantitativ)	100 ml Morgenharn	
	--- " --- (Zusatzuntersuchung)	Sulfatide	24-Stunden-Harn	*Gesamtmenge übersenden!*
	--- " ---	Sequenzierung	9 ml EDTA-Blut	*Einverständniserklärung*
	M. Fabry	α-Galactosidase	9 ml EDTA-Blut	
	--- " --- (Zusatzuntersuchung)	Globotriaosylceramid	24-Stunden-Harn	*Gesamtmenge übersenden!*
	M. Gaucher	Glucocerebrosidase	9 ml EDTA-Blut	
	--- " --- (Zusatzuntersuchung)	Chitotriosidase	4 ml Plasma / Serum	
	M. Krabbe	Galactocerebrosidase	9 ml EDTA-Blut	
	M. Niemann-Pick Typ A oder B	Sphingomyelinase	9 ml EDTA-Blut	
	M. Refsum	Phytansäure	6 ml EDTA-Blut	
	Multipler Sulfatasedefekt	Arylsulfatase A und B	9 ml EDTA-Blut	
	MPS I/HS (M. Hurler/Scheie)	α-Iduronidase	9 ml EDTA-Blut	
	MPS III/B (M. Sanfilippo B)	α-N-Acetylglucosaminidase	4 ml Plasma / Serum	
	MPS IV/B (M. Morquio B)	β-Galactosidase	9 ml EDTA-Blut	
	MPS VI (M. Maroteaux-Lamy)	Arylsulfatase B	9 ml EDTA-Blut	
	MPS VII (M. Sly)	β-Glucuronidase	4 ml Plasma / Serum	
	M. Zellweger und andere peroxisomale Erkrankungen	Überlangkettige Fettsäuren, Phytansäure	6 ml EDTA-Blut (nüchtern)	***Säuglinge:** 2 ml EDTA-Blut*
	Fibroblastenkultur (ohne Fragestellung)	Zellzüchtung	Hautstanze	*Voranmeldung! -55170*

Weitere Analysen:	
Protein 14-3-3: Bei Verdacht auf Creutzfeldt-Jakob-Krankheit	siehe eigener Anforderungsschein unter: www.kin.at
β-Amyloid$_{(1-42)}$, hTau, phospho-Tau$_{(181P)}$, ApoE Genotypisierung: Bei Veracht auf M. Alzheimer	siehe eigener Anforderungsschein unter: www.kin.at
Neuroimmunologische Analysen	siehe eigener Anforderungsschein unter: www.kin.at

EDTA-Blut: Lagerung und Transport bei Raumtemperatur!! Bestimmungen in kultivierten **Fibroblasten**, pränatale Diagnosen und Heterozygotentests auf Anfrage.
Postalische Probeneinsendungen: Um einen Probeneingang VOR dem Wochenende zu gewährleisten, Versendung bis spätestens Mittwoch per EMS.
•CAVE: Die Bestimmung der GM1-Gangliosidose ist nicht ident mit der Bestimmung der GM1-Antikörper (siehe „Anforderungsschein Neuroimmunologie").

Datum und **Unterschrift** des/der verantw. Arztes/Ärztin | **Name in BLOCKSCHRIFT** | **Telefonnr. f. evtl. Rückfragen** Stand: 2020 01 15