

Abteilung für Neuropathologie und Neurochemie
 (Obersteiner Institut)

Abteilungsleiterin: Univ. Prof. Dr. Romana Höftberger

 Medizinischer Universitätscampus Wien - Ebene 4J, Währinger Gürtel 18 – 20, A-1090 Wien, Österreich
 www.meduniwien.ac.at/npc DVR: 0797154

Anforderungsschein Neurochemie Diagnostik / Begutachtung

Patienteninformation (alternativ Patientenetikette aufkleben)		Anfordernde Klinik/Station (inkl. FAX):	
Familienname:			
Vorname:			
Geburtsdatum / Krankenkasse / SVA-Nummer:	<input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich		
Adresse:			
Kostenträger:	<input type="checkbox"/> Stat.-Allgem. Kl. <input type="checkbox"/> Stat.-Sonderkl. <input type="checkbox"/> Ambulanz <input type="checkbox"/> 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
	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	
	--- " --- (Zusatzuntersuchung)	Sulfatide	24-Stunden-Harn	Gesamtmenge übersenden!
	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 Verdacht 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
06 18

Name in BLOCKSCHRIFT

 Telefonnr. f. evtl. Rückfragen Stand: 2021