

**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

<b>Patienteninformation (alternativ Patientenetikette aufkleben)</b>		<b>Anfordernde Klinik/Station (inkl. FAX):</b>	
Familienname:			
Vorname:			
Geburtsdatum / Krankenkasse / SVA-Nummer:	<input type="radio"/> weiblich <input type="radio"/> männlich		
Adresse:			
Kostenträger:	<input type="radio"/> Stat.-Allgem. Kl. <input type="radio"/> Stat.-Sonderkl. <input type="radio"/> Ambulanz <input type="radio"/> Forschung		
Aufnahmezahl:		Ansprechpartner:	
Verdachtsdiagnose, wichtigste Symptome/Befunde:		Abnahmedatum:	

x	Erkrankung	Bestimmung	Probenmaterial	Anmerkungen
	Adrenoleukodystrophie (X-ALD)	Überlangkettige Fettsäuren	6 ml EDTA-Blut (nüchtern)	<b>Säuglinge:</b> 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)	<b>Säuglinge:</b> 2 ml EDTA-Blut
	Fibroblastenkultur (ohne Fragestellung)	Zellzüchtung	Hautstanze	Voranmeldung! -55170

**Weitere Analysen:**

Protein 14-3-3: Bei Verdacht auf Creutzfeldt-Jakob-Krankheit	eigener Anforderungsschein: <a href="http://www.meduniwien.ac.at/npc">www.meduniwien.ac.at/npc</a>
β-Amyloid <sub>(1-42)</sub> , hTau, phospho-Tau <sub>(181P)</sub> , ApoE Genotypisierung: Bei Verdacht auf M. Alzheimer	eigener Anforderungsschein: <a href="http://www.meduniwien.ac.at/npc">www.meduniwien.ac.at/npc</a>
Neuroimmunologische Analysen	eigener Anforderungsschein: <a href="http://www.meduniwien.ac.at/npc">www.meduniwien.ac.at/npc</a>

**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 Expresslieferung.  
**\*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: 2021 11 25