



H A M B U R G

Arbeitsbereich  
Neugeborenencreening und Stoffwechseldiagnostik

Anlage 07 zur SOP 2.2.13 | Version 07 | Stand 01.07.2024

Prof. Dr. med. G. Gramer  
Ärztliche Leitung

Zentrum für Geburtshilfe, Kinder- und  
Jugendmedizin

Martinistraße 52  
20246 Hamburg

Gebäude Nord 22, EG  
Telefon: +49 (0) 40 7410-53737  
Telefon: +49 (0) 40 7410-56717  
Fax: +49 (0) 40 7410-57318  
stw-labor@uke.de  
www.uke.de

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf | Martinistraße 52 | 20246 Hamburg  
Arbeitsbereich Neugeborenencreening und Stoffwechseldiagnostik

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf  
Neugeborenencreening und Stoffwechseldiagnostik  
Gebäude N22, EG  
Martinistr. 52  
20246 Hamburg

### Anforderungsschein für Stoffwechseluntersuchungen (externer Einsender)

		<b>Probennummer</b> (wird seitens des Labors ausgefüllt)
<b>Patientendaten (oder Aufkleber):</b>  Name: _____ Vorname: _____ Geburtsdatum: ___ / ___ / _____  Probe vom: ___ / ___ / _____ Ext. Labornummer: _____ Kostenträger: _____ Privat-Patient: ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> Adresse (bei Privat-Patienten): _____		<b>Einsender</b> (ggf. Stempel, bitte Station angeben)

Datum

Rechnungsanschrift (falls vom Einsender abweichend)

Telefon-Nummer für Rückfragen

Anfordernde(r) Arzt / Ärztin

(Name, Unterschrift)

**Klinische Informationen / Diagnose / Fragestellung:** *(Bitte beachten Sie, dass eine korrekte Befundung ohne diese Angaben nicht möglich ist!)*

---



---



---

**Medikamente:** nein  ja  \_\_\_\_\_

**Infusion:** nein  ja  \_\_\_\_\_

**Besondere Ernährung:** nein  ja  \_\_\_\_\_

**Anforderung:** *(E- EDTA-Vollblut, T- Trockenblut, F- Fibroblasten<sup>1</sup>, S- Serum, P- EDTA Plasma, U- Urin, L- Liquor, SW – Schweiß)*<sup>2</sup>

<sup>1</sup> im Falle von Fibroblastenkulturen, bitte Rücksprache unter +49(0)40 7410-53737

<sup>2</sup> Informationen über Volumina, zu verwendende Gefäße und einzureichende Formulare können Sie [online](#) aus dem Leistungsverzeichnis entnehmen

Basis-Stoffwechselfdiagnostik (org. Säuren sowie Schnellteste aus Urin, Acylcarnitine aus Trockenblut, Aminosäuren aus Plasma)

spezifische Verdachtsdiagnose: \_\_\_\_\_

Verlaufskontrolle bei: \_\_\_\_\_

**Lysosomale Enzyme**

- M. Pompe /  $\alpha$ -Glukosidase (E, T)
- M. Gaucher /  $\beta$ -Glukosidase (E, T)
- M. Niemann-Pick A/B / saure Sphingomyelinase (E, T)
- M. Fabry /  $\alpha$ -Galaktosidase (E, T)
- Mukopolysaccharidosen**
- Multiplex (MPS II, IIIB, IVA, IVB, VI, VII) (E, T)
  - MPS II / Iduronat-2-sulfatase (E, T)
  - MPS IIIB / N-Acetylglucosaminidase (E, T)
  - MPS IVA / N-Acetylgalactosamin-6-sulfatase (E, T)
  - MPS VI / Arylsulfatase B (E, T)
  - MPS VII /  $\beta$ -Glukuronidase (E, T)
  - Mukopolidose II / III (E, T, P)
- MPS I /  $\alpha$ -Iduronidase (E, T)
- MPS IIIA / Heparan-N-sulfatase (E)
- MPS IIIC / Acetyl CoA:  $\alpha$ -Glucosaminid-N-acetyltransferase (E)
- Neuronale Ceroidlipofuscinose**
- CLN1 / PPT 1 (E, T)
- CLN2 / TPP 1 (E, T)
- Oligosaccharidosen**
- $\alpha$ -Mannosidose /  $\alpha$ -Mannosidase (E, T)
- $\beta$ -Mannosidose /  $\beta$ -Mannosidase (E, T)
- $\alpha$ -Fucosidose /  $\alpha$ -Fucosidase (E, T)
- Gangliosidosen**
- GM1-Gangliosidose /  $\beta$ -Galaktosidase (E, T)
- GM2-Gangliosidose / Gesamthexosaminidase (E, T)
- Hexosaminidase A (E, T)
- Leukodystrophie**
- Metachromatische Leukodystrophie / Arylsulfatase A (E)
- M. Krabbe /  $\beta$ -Galaktocerebrosidase (E, T)
- andere**
- M. Wolman (CESD) / Saure Lipase (E, T)

**weitere Enzyme**

- Biotinidase (E, P, T)
- Galaktose-1-P-Uridyltransferase (E, T)

**Fettsäuren-Oxidationsstörungen / Organische Säuren / Schnellteste**

- Acylcarnitine (E, T, P)
- Organische Säuren (U)
- Multistix (U)

**Aminosäuren**

- Aminosäuren (P)
- Aminosäuren (U)
- Aminosäuren (L)
- Diagnostik Argininbernsteinsäurekrankheit: Argininbernsteinsäure (T)
- Diagnostik / Therapiekontrolle Tyrosinämie Typ I (T): Succinylaceton (T)
- Therapiekontrolle PKU: Phenylalanin, Tyrosin (T)
- Therapiekontrolle MSUD: Leucin, Isoleucin, Valin (E, P)

**Fettsäuren-Analytik**

- Essentielle Fettsäuren (P)
- Überlangkettige Fettsäuren (P)
- Phytansäure (P)

**Spezialdiagnostik Urin**

- Glykosaminoglykane (GAG)

**Weitere Spezialdiagnostik**

- Schweißtest *(nur im Kinder-UKH) (SW)*
- Gesamt-Gallensäuren (S)

**Weitere Diagnostik Blut**

- Gesamtgalaktose (E, T)
- CDG-Diagnostik, T-IEF (S)