

Lysosomale Analysen Auftrag

Eine Interpretation der Analysen ist nur mit klinischen Angaben möglich (siehe S. 2). Zur Resultatübermittlung unbedingt **Fax Nummer / e-Mail** angeben.

Alle Dokumente sind auf unsere Homepage abrufbar: <http://www.zlm.insel.ch/de/auftragsformulare>

Versand der Proben an:

Zentrum für Labormedizin, Orphan Diseases
Zentrale Annahme, INO-F
INSELSPITAL
3010 Bern

| Patientendaten | |
|---|---|
| Name: | _____ |
| Vorname: | _____ |
| Geburtsdatum: | _____ Geschlecht: <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> M |
| PID / Ref. Nr.: | _____ |
| Absender / Bericht (bitte genaue Anschrift): | |
| Spital: | _____ |
| Abteilung: | _____ |
| Arzt/ Ärztin: | _____ |
| Tel.: | _____ |
| Fax./Mail: | _____ |
| Rechnung an: | |
| <input type="checkbox"/> Patient (Adresse) <input type="checkbox"/> Zuweisender Arzt/ Spital <input type="checkbox"/> Andere: | |

| Screening Untersuchungen (nur im <u>Urin</u> möglich) | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Mucopolysaccharide | <input type="checkbox"/> Oligosaccharide |

| Krankheitsspezifische Analysen (* Einverständniserklärung) | | | | |
|--|--------------------------|--------------------------|---|---|
| Material | | | Krankheit | Enzym |
| Serum | Lymphozyten | * Fibroblasten | | |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | MPS I (M. Hurler/ M. Scheie) | α -L-Iduronidase |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | MPS VI (M. Maroteaux-Lamy) | Arylsulfatase B |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | MPS VII (M. Sly) | β -Glucuronidase |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | M. Gaucher | β -Glucosidase (Glucocerebrosidase) |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | M. Fabry | α -Galaktosidase |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | GM1-Gangliosidose / MPS IV B M. Landing / M. Morquio B | β -Galaktosidase |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | GM2-Gangliosidose M. Tay-Sachs / M. Sandhoff | β -Hexosaminidase A+B |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Metachromatische Leukodystrophie | Arylsulfatase A |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Multipler Sulfatase Defekt | Arylsulfatase A+B |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Mucolipidosen II & III / I-Cell Disease | mehrere Enzyme |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | M. Schindler | α -Hexosaminidase (N-Acetyl- α Galactosaminidase) |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Fucosidose | α -Fucosidase |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | α/β -Mannosidose | α/β -Mannosidase |

| | | |
|-----------------------|-------------|----------------|
| Patientendaten | Name: _____ | Vorname: _____ |
|-----------------------|-------------|----------------|

| Klinische Angaben | | | | |
|--|----------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| Verdachtsdiagnose: | Symptome | | Ja | Nein |
| | Facies | Dysmorphie | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | | Mikrocephalie | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Makrocephalie | | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| Alter bei Beginn der Erkrankung: | Skelett | Dysostosis multiplex | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Familiarität <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein | | Kontrakturen | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Weitere Symptome: | Augen | Kornea Trübungen | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | | Linsen Trübungen | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | | Kirschroter Fleck | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | | Optikus Atrophie | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | ZNS | Progredienz | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | | Schwerhörigkeit | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | | Spastizität | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | | Ataxie | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | Abdomen | Hepatomegalie | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Splenomegalie | | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |
| Hernien | | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | |

| |
|---|
| Einverständniserklärung für Fibroblasten-Anzucht: http://www.zlm.insel.ch/de/auftragsformulare |
| <input type="checkbox"/> Wurde vom Patienten unterzeichnet und ist der Sendung beiliegend. |

| |
|---|
| Hinweise Präanalytik / Versand |
| Urin Mind. 3 ml, Harnwegsinfekt muss ausgeschlossen werden, ansonsten ist die Interpretation nicht aussagekräftig (Urinstitix muss negativ für Leukozyten und Nitrit sein). Versand extern: gefroren. |
| Serum Mind. 2ml, Versand tiefgefroren. (Achtung: nicht alle Enzyme messbar!) |
| Lymphozyten Nur nach telefonischer Vereinbarung mit dem Labor möglich Monovette rot, mind. 9ml EDTA-Vollblut, Lymphozyten müssen innerhalb von 24h isoliert werden. |
| Hautbiopsie / Fibroblasten Nur nach telefonischer Vereinbarung mit dem Labor möglich Hautbiopsie Vorgehen: http://www.zlm.insel.ch/de/auftragsformulare |