

Auftrag mitochondriale Analysen (Haut-, Leber- und Muskelbiopsien)

Eine Interpretation der Analysen ist nur mit klinischen Angaben möglich (Seite 2). Das Vorgehen bei einer Biopsie ist auf Seite 3 beschrieben. Zur Durchführung der Analysen benötigen wir die **Einverständniserklärung** des Patienten. Alle Dokumente sind auf unsere Homepage abrufbar (<http://www.zlm.insel.ch/de/auftragsformulare>). Versand der Proben (mit Auftrag und Einverständniserklärung) 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):	Rechnung an:
Spital: _____	<input type="checkbox"/> Patient (Adresse)
Abteilung: _____	<input type="checkbox"/> Zuweisender Arzt / Spital
Arzt / Ärztin: _____	<input type="checkbox"/> Andere:
Tel.: _____	
Fax./Mail: _____	

Material
<input type="checkbox"/> Hautbiopsie <input type="checkbox"/> Muskelbiopsie (Entnahmestelle: _____)
<input type="checkbox"/> Leberbiopsie <input type="checkbox"/> Fibroblasten in Kultur
Datum und Zeit der Probenentnahme: _____

Analyse / Auftrag
<input type="checkbox"/> Atmungskettenenzyme (Mitochondriale Diagnostik) <input type="radio"/> Muskel (nur Quadriceps femoris) <input type="radio"/> Haut / Fibroblasten <input type="radio"/> Leber
<input type="checkbox"/> Oxygraphie (Muskel nur nach Absprache, Wichtig: 1 Woche im Voraus) <input type="radio"/> Muskel (nur Quadriceps femoris) <input type="radio"/> Haut / Fibroblasten (ohne Anmeldung)
<input type="checkbox"/> Pyruvatdehydrogenase Analytik (Western Blot Analyse ohne Aktivitätsmessung) <input type="radio"/> Muskel (nur Quadriceps femoris) <input type="radio"/> Haut / Fibroblasten
<input type="checkbox"/> Anzucht und Asservierung von Fibroblastenkulturen aus Hautbiopsie
<input type="checkbox"/> Anzucht und Versand von Fibroblastenkulturen aus Hautbiopsie. (Begleitbrief und Kostengutsprache beilegen)

Checkliste
<input type="checkbox"/> Labor ist informiert +41 31 632 95 47 / orphandisease.zlm@insel.ch (für Histologie Muskel zusätzlich Neuromorph. Labor: +41 31 632 30 68, benötigt separaten Auftrag, nur intern möglich)
<input type="checkbox"/> Einverständniserklärung wurde vom Patienten unterzeichnet und ist der Sendung beiliegend. (http://www.zlm.insel.ch/de/auftragsformulare)
<input type="checkbox"/> Anamnese-Bogen (Seite 2) und Auftrag wurden vollständig ausgefüllt und sind der Sendung beiliegend.
<input type="checkbox"/> Person, die die internen Proben abholt ist informiert (wichtig für Oxygraphie im Muskel).
Name der abholenden Personen: _____ Tel: _____

Bemerkungen

Anamnese - Bogen für mitochondriale Analysen

Gerne können Sie auch ergänzend Kopien der ärztlichen Berichte oder Befunde beilegen.

Patientendaten		Name: _____	Vorname: _____
Anamnese			
<input type="checkbox"/> Erstsymptom: _____		<input type="checkbox"/> Alter bei Erstsymptom: _____	
<input type="checkbox"/> Progressiver Verlauf: _____			
<input type="checkbox"/> Familien Anamnese (evtl. bitte Stammbaum aufzeichnen):			
<input type="checkbox"/> Mutter: _____			
<input type="checkbox"/> Vater: _____			
<input type="checkbox"/> Geschwister:		<input type="checkbox"/> Anzahl gesund: _____	<input type="checkbox"/> Anzahl erkrankt _____
		<input type="checkbox"/> Symptome: <input type="checkbox"/> wie Indexpatient	
		<input type="checkbox"/> andere: _____	
<input type="checkbox"/> Weitere Familienangehörige: _____			
<input type="checkbox"/> Ethnischer Hintergrund: _____			
Symptome			
ja nein	ja nein	ja nein	
<input type="checkbox"/> Anämie	<input type="checkbox"/> Endokrinopathien, welche _____	<input type="checkbox"/> Myalgien	
<input type="checkbox"/> Arrhythmien		<input type="checkbox"/> Myoklonus Epilepsie	
<input type="checkbox"/> Ataxie		<input type="checkbox"/> Myopathie	
<input type="checkbox"/> Basalgangliendegeneration	<input type="checkbox"/> Exokrine Pankreas-Insuffizienz	<input type="checkbox"/> Nephropathie	
<input type="checkbox"/> Belastungsintoleranz	<input type="checkbox"/> Gastrointestinale Symptome	<input type="checkbox"/> Neuropathie	
<input type="checkbox"/> Bew egungsstörung _____	<input type="checkbox"/> Hepatopathie	<input type="checkbox"/> Ophthalmoplegie	
	<input type="checkbox"/> Kachexie	<input type="checkbox"/> Psychose	
	<input type="checkbox"/> Kardiomyopathie	<input type="checkbox"/> Ptose	
<input type="checkbox"/> Blindheit/Visusverlust	<input type="checkbox"/> Katarakt	<input type="checkbox"/> Retinopathie	
<input type="checkbox"/> Diabetes mellitus	<input type="checkbox"/> Laktatazidose	<input type="checkbox"/> Rhabdomyolysen	
<input type="checkbox"/> Dysarthrie	<input type="checkbox"/> Menstruationsstörung	<input type="checkbox"/> Schlaganfälle	
<input type="checkbox"/> Dystonie	<input type="checkbox"/> Mentale Retardierung	<input type="checkbox"/> Taubheit	
<input type="checkbox"/> Entw icklungsverzögerung	<input type="checkbox"/> Migräne	<input type="checkbox"/> Andere: _____	
<input type="checkbox"/> Epilepsie	<input type="checkbox"/> Minderw uchs _____		
Histologie <input type="checkbox"/> Nein <input type="checkbox"/> Ja (Institut: _____)			
<input type="checkbox"/> SDH-Färbung: _____			
<input type="checkbox"/> COX-Färbung: _____			
<input type="checkbox"/> Ragged Red Fibers (RRF): _____			
<input type="checkbox"/> EM: _____			
<input type="checkbox"/> andere: _____			
Laborbefunde/weitere Informationen:			
<input type="checkbox"/> Azidose: _____			
<input type="checkbox"/> Laktat: _____		<input type="checkbox"/> Laktat/Pyruvat Ratio: _____	
<input type="checkbox"/> Organische Säuren: _____			
<input type="checkbox"/> Weitere: _____			

Vorgehen Haut-, Leber- und Muskelbiopsien für mitochondriale Abklärungen

Wichtige Informationen (ANMELDUNG Biopsie!)

- Für Fragen bezüglich Versand und Vorgehen Telefon Labor +41 31 632 95 47 (inklusive Bestellung Kulturmedium/Oxygraphiemedium)
- **Termin und Anmeldung für Muskelbiopsie muss zwingend mit dem Labor abgesprochen und bestätigt werden: +41 31 632 95 47 / orphan.disease.zlm@insel.ch**
- Klinische Auskunft: Prof. Dr. med. Jean-Marc Nuoffer, Telefon +41 31 632 95 69, jean-marc.nuoffer@insel.ch
- Auftragsformulare und Einverständniserklärung sind auf unserer Homepage abrufbar: <http://www.zlm.insel.ch/de/auftragsformulare>
- Bei interner Muskelbiopsie zusätzlich Neuromorphologisches Labor informieren: +41 31 632 30 68 (Histologie Muskel, benötigt separaten Auftrag)
- Adresse für Versand: Zentrum für Labormedizin, Orphan Diseases
Zentrale Annahme
INO-F
Inselspital
3010 Bern

Praktisches Vorgehen (Hautbiopsie)

1. Transportmedium für Hautbiopsie kann im Labor angefordert werden (gleichzeitig Anmeldung)
 - Im Notfall kann steriles NaCl 0.9% als Transportmedium verwendet werden (max. 24h)
 - **Verdacht auf mitochondriale Störung muss zwingend angegeben werden.**
2. Transportmedien bis zur Biopsie bei 4 °C lagern.
3. **Hautbiopsie** (mind. 3mm²) kann in lokaler Anästhesie erfolgen und muss **zwingend steril entnommen werden.**
 - Desinfektion: **kein Jodhaltiges Desinfektionsmittel verwenden**
 - z.B. Biopsie Punch 3-4 mm Durchmesser oder Skalpell
4. Biopsie steril in das Transportmedium geben und gut verschliessen.
5. **Auftragsformular** muss vollständig ausgefüllt beigelegt werden.
6. **Einverständniserklärung** zur molekulargenetischen/enzymatischen Untersuchung muss vom Patienten bzw. Familienangehörigen ausgefüllt und unterschrieben beigelegt werden.
7. Versand: Extern: per Express ungekühlt
Intern: ungekühlt

Praktisches Vorgehen (Muskelbiopsie, Leberbiopsie)

Muskelbiopsie für Oxygraphie

1. Die Anmeldung muss aus organisatorischen Gründen **1 Woche** im Voraus erfolgen!
2. Muskelbiopsie (nur Quadriceps femoris, 5mm², resp. ca. 30 mg) sofort nativ in Transportmedium (BIOPS) geben und auf Wasser-Eis lagern
3. **Biopsie muss innerhalb von 3 Stunden im Labor** sein, Transport auf Wasser-Eis.
4. **Auftragsformular** muss vollständig ausgefüllt beigelegt werden.
5. **Einverständniserklärung** zur molekulargenetischen/enzymatischen Untersuchung muss vom Patienten bzw. Familienangehörigen ausgefüllt und unterschrieben beigelegt werden.
6. Versand: Extern: per Express / Velokurier auf Wasser-Eis
Intern: auf Wasser-Eis (Biopsie kann vom Labor abgeholt werden)

Muskelbiopsie / Leberbiopsie für Atmungskettenenzyme, resp. andere Enzyme

1. Biopsie (nur Quadriceps femoris, 5mm², resp. ca. 30 mg) nach der Entnahme in z.B. Cryo Tube überführen und **sofort** in flüssigem Stickstoff schockgefrieren (Biopsie kann bei -80°C gelagert werden).
2. **Auftragsformular** muss vollständig ausgefüllt beigelegt werden.
3. **Einverständniserklärung** zur molekulargenetischen/enzymatischen Untersuchung muss vom Patienten bzw. Familienangehörigen ausgefüllt und unterschrieben beigelegt werden.
4. Versand: Extern: per Express auf Trockeneis
Intern: auf Trockeneis oder in flüssigem Stickstoff (Biopsie kann vom Labor abgeholt werden)