



UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG

Dietmar-Hopp-Stoffwechselzentrum | Im Neuenheimer Feld 669 | 69120 Heidelberg

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

Angelika-Lautenschläger-Klinik

Klinik Kinderheilkunde I

(Schwerpunkt: Allg. Pädiatrie, Neuropädiatrie,
Stoffwechsel, Gastroenterologie, Nephrologie)

Prof. Dr. med. G.F. Hoffmann

Ärztlicher Direktor

Sektion für Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin

Leiter: Prof. Dr. med. S. Kölker

Dietmar-Hopp-Stoffwechselzentrum Stoffwechsellabor

Laborleitung: PD Dr. phil. nat. J.G. Okun

Ärztliche Leitung: PD Dr. med. D. Haas

Im Neuenheimer Feld 669

D-69120 Heidelberg

☎ +49 06221/ 56-8276 Probenannahme

☎ +49 06221/56-5565

21.04.2020

Lysosomale Diagnostik

Legende

SA	40 ml 24-Std.-Sammelurin, bitte während der Sammelzeit kühlen; bitte vor der Entnahme eines Aliquots gut mischen
RT	Raumtemperatur
Urin	10-20 ml sofort bei RT verschicken oder bei -20°C lagern und dann gefroren verschicken
Serum / Plasma (S / P)	1 ml sofort bei RT verschicken oder bei -20°C lagern und dann gefroren verschicken
Leukozyten (Leu)	5-10 ml EDTA-Vollblut bei RT innerhalb von 24 Std. nach Abnahme verschicken; bitte Abnahmedatum und –zeit vermerken
Trockenblut	Blut auf Trockenblutkarte austropfen und mind. 2 Std. lang bei RT trockenen lassen; dann bei RT verschicken
Hautbiopsie	Hautbiopsie in sterile 0,9% NaCl-Lösung überführen; sofort bei RT innerhalb von 24 Std. verschicken.
Fibroblasten	Kulturflasche mit Medium + 10%FKS (fötales Kälberserum) auffüllen und sofort bei RT innerhalb von 24 Std. verschicken
Adresse:	Stoffwechselzentrum Heidelberg Stoffwechsellabor Im Neuenheimer Feld 669 D-69120 Heidelberg

Kinderklinik_stoffwechsellabor@med.
uni-heidelberg.de
www.klinikum.uni-heidelberg.de
www.stoffwechsel.uni-hd.de



 Krankheit			Enzymdefekt	Probenmaterial				
				Urin/SA¹	Trockenblut	Leukozyten	Serum/Plasma	Fibroblasten
Mukopolysaccharidosen	I	Hurler/Scheie	α -Iduronidase	1	x	x		x
	II	Hunter	Iduronat-Sulfatase	1	NEU x	x	x	x
	IIIA	Sanfilippo A	Sulfamat-Sulfatase	1		x		x
	IIIB	Sanfilippo B	α -N-Acetylglukosaminidase	1	NEU x	x	x	x
	IIIC	Sanfilippo C	Acetyl-CoA: α -Glukosamin-Acetyltransferase	1		x		x
	IIID	Sanfilippo D	α -N-Acetylglukosamin-6-Sulfatase	1		x		x
	IVA	Morquio A	Galaktose-6-Sulfatase	1		x		x
	IVB	Morquio B	β -Galaktosidase	1	x	x		x
	VI	Maroteaux-Lamy	Arylsulfatase B	1	x	x		x
	VII	Sly	β -Glukuronidase		x	x	x	x
		Multipler Sulfatase-Defekt (MSD)	mehrere Sulfatasen	1 / 4		x	x	x
Sphingolipidosen		Metachromatische Leukodystrophie (MLD)	Arylsulfatase A	4		x		x
		MLD, Saposin B-Defekt, MSD	Sulfatide	4 (SA)				
	GM1	GM1-Gangliosidose	β -Galaktosidase	1 / 2	x	x		x
		Galaktosialidose	β -Galaktosidase + Sialidase	2 / 3				x
		Morbus Fabry	α -D-Galaktosidase A		x	x	x	x
	GM2	GM2-Gangliosidose Typ Sandhoff	β -Hexosaminidase (N-Acetyl- β -D-glukosaminidase)	2	x	x	x	x
		GM2-Gangliosidose Typ Tay-Sachs	β -Hexosaminidase A (N-Acetyl- β -D-glukosaminidase A)		x	x	x	x
		Morbus Gaucher	β -Glukosidase			x		x
		Niemann-Pick (NP) A/B	saure Sphingomyelinase			x		x
		Morbus Schindler	N-Acetyl- α -D-galaktosaminidase	2		x	x	x
	Morbus Krabbe	Galaktocerebrosidase			x		x	
Mukolipidosen	I	Sialidose	Sialidase; Neuraminidase	2 / 3				x
	II	Mukolipidose II (I-Cell-disease)	Transporterdefekt	(1) / (2) / (3)	x		x	x
	III	Mukolipidose III						
Neuronale Ceroid Lipofuszinosen (NCL)		infantile (INCL; NCL 1)	Palmitoyl-Protein-Thioesterase 1 (PPT1)		x	NEU x		NEU x
		spät infantile (LINCL; NCL 2)	Tripeptidylpeptidase 1 (TPP1)		x	NEU x		NEU x
Oligosaccharidosen		Fukosidose	α -L-Fukosidase	2	x	x	x	x
		α -Mannosidose	α -Mannosidase	2	x	x	x	x
		β -Mannosidose	β -Mannosidase	2	x	x	x	x
		Aspartylglukosaminurie	Aspartylglukosaminidase	2		x		x
Glykogenose, Typ II		Morbus Pompe	α -Glukosidase (saure Maltase)	2	x	(x)		x
Sialinsäurespeicherkrankheit		ISSD und Salla-Erkrankung		3				x
Cholesterylester Speichererkrankung		M. Wolman (CESD)	saure Lipase		NEU x	NEU x		NEU x
Screening		z. B. Gaucher und NP A/B/C	Chitotriosidase		x		x	