



Universitätsklinikum Heidelberg

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Kinderheilkunde I

(Schwerpunkt: Allgemeine Pädiatrie, Stoffwechsel, Gastroenterologie u. Nephrologie)

Ärztl. Direktor der AbteilungProf. Dr. med. G. F. Hoffmann

Dietmar-Hopp-Stoffwechselzentrum - Stoffwechsellabor

Diagnostik lysosomaler Speichererkrankungen

Bereichsleitung:Dr. rer. nat. Friederike Bürger

Tel: ++49-(0)6221-56-39995

 Krankheit				Probenmaterial				
				Urin/SA ¹	Trocken- blut	Leuko- zyten	Serum/ Plasma	Fibro- blasten
				MPS-EL (1) Oligo-TLC (2) Neuraminsäure (3) Sulfatide (U) (4)	Enzymaktivitätsbestimmung			
Mukopoly-saccharidosen	I	Hurler/Scheie	α-Iduronidase	1	x	x		x
	II	Hunter	Iduronat-Sulfatase	1	x	x	x	x
	IIIA	Sanfilippo A	Sulfamat-Sulfatase	1		x		x
	IIIB	Sanfilippo B	α-N-Acetyl-glukosaminidase	1	x	x	x	x
	IIIC	Sanfilippo C	Acetyl-CoA: α-Glukosamin-Acetyltransferase	1		x		x
	IIID	Sanfilippo D	α-N-Acetyl-glukosamin-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
Sphingolipidosen		Metachromatische Leukodystrophie (MLD)	Arylsulfatase A	4		x		x
		MLD, Saposin B-Defekt, MSD	Sulfatide	4				
	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
	M E T A B O L I T E N	Morbus Fabry	lysoGL-3				x	
		Morbus Gaucher	hexSph (lysoGL-1 =GlcSph)				x	
		Morbus Krabbe	hexSph (galSph)				x	
		Niemann-Pick (NP) A/B/C	lyso-SM + lyso-SM509				x	
		GM1-Gangliosidose	lysoGM1				x	
		GM2-Gangliosidose Typ Sandhoff	lysoGM2				x	
		GM2-Gangliosidose Typ Tay-Sachs	lysoGM2				x	
Muko- lipidosen	I	Sialidose	Sialidase; Neuraminidase	2 / 3				x
	II	Mukolipidose II (I-Cell-disease)	Transporterdefekt	(1) / (2) / (3)	x		x	x
	III	Mukolipidose III						

 Krankheit			Enzymdefekt/Metabolite	Probenmaterial				
				Urin/SA¹	Trocken- blut	Leuko- zyten	Serum/ Plasma	Fibro- blasten
				MPS-EL (1) Oligo-TLC (2) Neuraminsäure (3) Sulfatide (U) (4)	Enzymaktivitätsbestimmung			
Neuronale Ceroid Lipofus- zinosen (NCL)		infantile (INCL)	Palmitoyl-Protein-Thioesterase 1 (PPT1)		x	x		x
		spät infantile (LINCL)	Tripeptidylpeptidase 1		x	x		x
Oligo- saccharidos en		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	Aspartyl-glukosaminidase	2		x		x
Glykogenose, Typ II								
		Morbus Pompe	α-Glukosidase (saure Maltase)	2	x	(x)		x
Sialinsäurespeicher- krankheit		ISSD und Salla- Erkrankung		3				x
Cholesterylester Speichererkrank- ung (CESD)		Morbus Wolman	saure Lipase		x	x		x
Screening		z. B. M. Gaucher und NP A/B/C	Chitotriosidase		x		x	

Legende:

- SA:**24-Std.-Sammelurin
- Urin/SA:**5-40 ml
24Std.- oder Morgenurin; Urin während der Sammelperiode kühl halten;
wenn möglich sofort abschicken; ansonsten bis zum Versand gekühlt oder eingefroren lagern.
- Serum/Plasma:**ca. 1,0 ml;
sofort verschicken oder bis zum Versand bei -20°C lagern.
- Leukozyten:**5-10 ml **EDTA**-Vollblut
ungekühlt bei Raumtemperatur **per Express** (innerhalb von 24 h) verschicken;
bitte Abnahmezeit (Uhrzeit und Datum) auf dem Röhrchen vermerken.
- Fibroblasten:**Fibroblastenkultur bitte ungekühlt bei Raumtemperatur verschicken;
bitte Kulturflasche zum Versand mit Medium + 10% FKS auffüllen.
- Hautbiopsie:**Hautbiopsat steril in 0,9% NaCl-Lösung überführen;
(für Fibroblasten) bitte ungekühlt bei Raumtemperatur verschicken.
- Adresse:****Dietmar-Hopp-Stoffwechselzentrum**
Stoffwechsellabor
Im Neuenheimer Feld 669
69120 Heidelberg
- Proben-
annahme:****Tel.: ++49-(0)6221-56-8276**

