



Universitätsklinikum Heidelberg

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Kinderheilkunde I

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

Ärztl. Direktor der Abteilung

Prof. 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				Enzymdefekt/Metabolite	Probenmaterial				
					Urin/SA ¹	Trocken- blut	Leuko- zyten	Serum/ Plasma	Fibro- blasten
					MPS-EL (1) Oligo-TLC (2) Neuraminsäure (3) Sulfatide (U) (4)	Enzymaktivitätsbestimmung			
Mukopolysaccharidosen	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- zinsen (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**