

Mito-Center München

Institut für Humangenetik
Klinikums rechts der Isar der TU München
Direktor: Prof. Dr. Th. Meitinger
Trogerstr. 32, 81675 München
Tel. 089/4140-6381; Fax -6382

Zentrum für LaborMedizin
Dr. med. Boris Rolinski
Facharzt für Laboratoriumsmedizin
Weinbergstr. 8, 01589 Riesa
Tel. 03525 753301; Fax -753305

Zusendung von Probenmaterial zur Untersuchung von Glykogenosen im Muskel- oder Lebergewebe

Patientendaten Name: Geburtsdatum: weiblich männlich Versicherungsträger:	Einsender Anschrift: Datum/Unterschrift
---	--

Probenmaterial Muskelbiopsie: mind. **20 mg gefrorener Muskel oder Leber** (ohne Fett- und Bindegewebe)
Zusendung (Ankündigung erwünscht): Muskelprobe mit mind. 2 kg Trockeneis in dickwandigen Isolierbehälter geben und mit Expressboten verschicken. Versand Montag - Mittwoch, nicht vor Feiertagen.

Klinische Angaben: _____

Anforderungen:

- Abklärung Glykogenosen**
- Glykogen-Gehalt** (wird bei Enzymaktivitätsbestimmungen immer mitbestimmt)
 - Alpha-1,4-Glucosidase (Saure Maltase):** Glykogenose Typ II (Morbus Pompe)
 - Amylo-1,6-Glucosidase:** Glykogenose Typ III (M. Cori-Forbes)
 - Myophosphorylase (a+b):** Glykogenose Typ V (Mc Ardle)
 - Phosphoglucomutase (PGM):** Phosphoglucomutase-Defekt
 - Phosphohexoseisomerase (PHI):** Phosphohexoseisomerase-Defekt
 - Phosphopruktokinase (PFK):** Glykogenose Typ VII (M. Tarui)
 - Glycerat-3-P-Kinase (PGK):** Glykogenose Typ IX
 - Laktatdehydrogenase (LDH):** Glykogenose Typ XI
- Myoadenylatdeaminase (MAD):** MAD-Mangel
- Carnitinpalmitoyltransferase (CPT):** CPT-Mangel

Genetische Untersuchungen: _____

Aufgrund der Vielfalt möglicher Untersuchungen ist bei genetischen Untersuchungen unbedingt Rücksprache erforderlich.

Einsendungen bitte an folgende Adresse:
Institut für Humangenetik, Klinikum Rechts der Isar der TU München. Dr. U. Ahting. Trogerstr.32, 81675 München
Tel. 089/4140-6381 oder 0151/25644245. Fax 089/4140-6382. Mail: molgen@humangenetik.med.tum.de