

Zusendung von Probenmaterial zur Untersuchung des mitochondrialen Energiestoffwechsels nach **Salzburg/Austria**

Für alle Untersuchungen werden für eine aussagekräftige Interpretation möglichst detaillierte Angaben der Anamnese, des klinischen Status^s und der Vorbefunde dringend erbeten. Eine Beschreibung der verwendeten Methoden findet sich auf unserer Homepage unter <http://www.mito-center.org>

| | |
|--|-----------------------------|
| Patientendaten <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich | |
| Name | Art der Probe, Abnahmedatum |
| Geburtsdatum | Verdachtsdiagnose |

Biochemisches Screening an intakten Mitochondrien

Probenmaterial: mind. 30 mg nativer, ungefrorener Muskel (ohne Fett- und Bindegewebe)
 Zusendung **(Ankündigung unbedingt am Vortag erforderlich: Tel. +43 (0)5 7255-26281)**
 Muskelstück nach Abwaage (bitte Gewicht angeben) sofort in 10-fache Menge MITO-Versandpuffer geben, z.B. 50 mg Muskel + 500 µl Versandpuffer. Probe auf Wasser-Eisgemisch bei 0°C in Isolierbehälter verschicken.
 Sofortiger Versand mit Boten, Bahnexpress, Taxi etc., sodass die Probe spätestens 5 Stunden nach Biopsie in unserem Labor eintrifft.
 Zusendung von MITO-Versandpuffer erbeten

Enzyme – mitochondrialer Energiestoffwechsel

Probenmaterial: mind. 20 mg gefrorener Muskel (ohne Fett- und Bindegewebe), Fibroblasten
 Zusendung (Ankündigung erwünscht):
 Muskelprobe mit mind. 2 kg Trockeneis in dickwandigen Isolierbehälter geben und mit Expressboten verschicken. Fibroblasten ca. 2/3 konfluent anzüchten, mit Medium auffüllen und dicht verschließen.
 Versand Montag - Mittwoch, nicht vor Feiertagen.

Genetische Untersuchungen

Verdacht auf ein mitochondriales Syndrom:

- MELAS, MERRF, LHON, NARP, maternales Leigh, CPEO, Kearns-Sayre, Pearson
 - Depletions-Syndrom
 - POLG -
 - Nukleäre Gene : Detailliertes Angebot siehe unter www.mito-center.org - Genetische Analysen
- Aufgrund der Vielfalt möglicher Untersuchungen ist unbedingt Rücksprache mit Dr. Hans Mayr
 Tel. +43 (0)5 7255-26281 erforderlich.

Probenmaterial: mind. 10 mg Muskel, Fibroblasten, 10 ml Spontanharn oder 2 ml EDTA-Blut (Versand von Muskel und Fibroblasten vgl. „Enzyme – mitochondrialer Energiestoffwechsel“, Blut bei Umgebungstemperatur)

Anmerkung: Mutationen der mitochondrialen DNA sind im Blut nicht immer nachweisbar, finden sich allerdings im Muskel (z.B. Deletionen beim Kearns-Sayre oder CPEO).

Datum: Unterschrift: