



SOP – Einsendung von Material für Studiendiagnostik Ungeklärtes Akutes Leberversagen

Zentrum für Kinder- und
Jugendmedizin

Studiendiagnostik (koordiniert über Studienzentrum Heidelberg, für Einsender **kostenfrei**)

- Komplettierende metabolische Diagnostik (Stoffwechszentrum HD)
- Exom-Sequenzierung (Helmholtz-Zentrum München)
- Detektion bisher unerkannter und unbekannter Viren (Virologie Berlin)

Klinik für Kinderheilkunde I
Allg.Pädiatrie, Neuropädiatrie, Stoffwechsel,
Gastroenterologie, Nephrologie

**Bitte unbedingt folgende Punkte für eine zügige und erfolgreiche Bearbeitung beachten
(siehe auch Checkliste auf Seite 2):**

AG Metabolische Hepatopathien

1. Einschlusskriterien

Dr. Christian Staufner
Dr. Dominic Lenz
Prof. Dr. Georg F. Hoffmann

- Biochemischer Nachweis einer akuten Leberschädigung (GPT/GOT/Bilirubin erhöht) **UND**
- Koagulopathie mit INR ≥ 1.5 + Enzephalopathie *oder* INR ≥ 2 **UND**
- Koagulopathie nicht durch Vitamin K korrigierbar **UND**
- **Fallmeldung an ESPED erfolgt oder geplant**

Telefon
06221 56-4002 (Pforte)

Email
Christian.Staufner@med.uni-heidelberg.de
Dominic.Lenz@med.uni-heidelberg.de
Georg.Hoffmann@med.uni-heidelberg.de

2. Ausschlusskriterien

- Bekannte chronische Leberkrankheit
- Multiorganversagen nach Herzchirurgie oder ECMO
- Z.n. Organ- oder Knochenmarkstransplantation
- Akutes Trauma

3. Notwendige Unterlagen (müssen zur Bearbeitung der Proben komplett sein)

Dokumente siehe <http://www.esped.uni-duesseldorf.de/esped/erkrankungen#study9>

- **Anforderungsschein**
- **Einverständniserklärungen** (unterzeichnet von Eltern & betreuendem Arzt)
 - 1x Einverständniserklärung Studie Akutes Leberversagen im Kindes- und Jugendalter Version Eltern (für eine TRIO-WES-Analyse, bei der die Wahrscheinlichkeit einer Diagnosestellung deutlich erhöht ist, müssen beide Eltern unterschreiben; ggfs. zusätzlich Version für Kinder oder Jugendliche)
 - 3x Einverständniserklärung nach GenDG für Patient + Mutter + Vater (je alle 4 Fragen bzgl. Untersuchungsmaterial und resultierenden Ergebnissen müssen mit „ja“ beantwortet sein damit wir die Diagnostik durchführen können, da die Diagnostik Teil eines Forschungsprojekts ist)
- **Kopie eines aktuellen Arztbriefes/ Epikrise**

4. Probenmaterial

möglichst in der Krise abgenommen (Stoffwechsel und Virologie)	unabhängig der Krise (Genetik)
0,5-1 ml Serum (1-2ml Serum-Vollblut)	2-5ml EDTA-Vollblut des Patienten (separates Röhrchen)
1-1,5 ml EDTA-Plasma (2-3ml EDTA-Vollblut)	2-5ml EDTA-Vollblut der Mutter
Trockenblutkarte	2-5ml EDTA-Vollblut des Vaters
5-10ml Urin	

5. Versandbedingungen und Versandadresse

- Alle Proben per Express bei Raumtemperatur (direkt nach Abnahme) **ODER**
- EDTA-Plasma und Serum (jeweils nicht Vollblut!) sowie Urin auf Trockeneis, Trockenblutkarte und EDTA-Vollblut für Genetik bei Raumtemperatur

Versandadresse wie auf Anforderungsschein: Dietmar-Hopp-Stoffwechszentrum, Stoffwechzellabor,
Stichwort „ALV-Studie“, Im Neuenheimer Feld 669, 69120 Heidelberg

6. Vor jedem Probenversand bitte Kontakt aufnehmen!

Mail an Christian.Staufner@med.uni-heidelberg.de und Dominic.Lenz@med.uni-heidelberg.de



CHECKLISTE ZUR EINSENDUNG

- Für eine zügige und erfolgreiche Bearbeitung Proben und Unterlagen komplett versenden! -

Unterlagen

- Ausgefüllter Einsendeschein
- Einverständniserklärung Studie Akutes Leberversagen im Kindes- und Jugendalter
- Einverständniserklärung nach GenDG (Patient)
- Einverständniserklärung nach GenDG (Mutter)
- Einverständniserklärung nach GenDG (Vater)
- Kopie aktueller Arztbrief/ Epikrise

Proben des Patienten für Stoffwechsel und Virologie, möglichst aus der Krise

- Serum-Vollblut/ Serum
- EDTA-Vollbut / Plasma
- Trockenblutkarte
- Urin

Blutproben für die Genetik

- EDTA-Vollblut Patient
- EDTA-Vollblut Mutter
- EDTA-Vollblut Vater

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

Klinik für Kinderheilkunde I

Allg. Pädiatrie, Neuropädiatrie, Stoffwechsel, Gastroenterologie, Nephrologie

AG Metabolische Hepatopathien

Dr. Christian Staufner
Dr. Dominic Lenz
Prof. Dr. Georg F. Hoffmann

Telefon

06221 56-4002 (Pforte)

Email

Christian.Staufner@med.uni-heidelberg.de

Dominic.Lenz@med.uni-heidelberg.de

Georg.Hoffmann@med.uni-heidelberg.de