

Labor

Diagnostik bei Patienten mit Hyperoxalurie, rezidierenden Nierensteinen und/oder Nephrokalzinose

In unserem Labor ist die Bestimmung lithogener Substanzen wie **Oxalat** und Calcium, aber auch die Analyse von inhibitorischen Parametern wie Citrat im Urin und Plasma möglich.

Zusätzlich bestimmen wir die für die weitere Diagnostik der **primären Hyperoxalurie** notwendigen Parameter **Glykolsäure, L-Glycerinsäure**, sowie **Hydroxy-Oxo-Glutarat** auch in Urin- und/oder Plasmaproben.

Idealerweise sollte ein, besser mehrere 24 h Sammelurinproben eingeschickt werden. Bei Säuglingen ist auch die Analyse von Spontanurinproben möglich.

Bitte beachten Sie die Hinweise zur Konservierung und Versand der Proben, die in den Laboranforderungsscheinen aufgeführt sind. **Bitte beachten Sie auch, dass wir derzeit keine Berechtigungs- oder Laborüberweisungsscheine akzeptieren können. Bitte geben Sie deswegen die Rechnungsadresse bei Zusendung der Probe an.**

Die **molekulargenetische Diagnostik der primären Hyperoxalurie** führen wir in Kooperation mit dem Institut für Humangenetik der Universität Köln durch. Wir bitten um einen gesonderten Laborüberweisungsschein (Nr. 10). Die Mutationsanalyse aller drei bekannten Gene wird angeboten:

- AGXT (PH I)
- GRHPR (PH II)
- HOGA1 (PH III)