



<b>Einsender:</b>	<b>Patientendaten:</b>
-------------------	------------------------

**Untersuchungsgrund:**  diagnostisch  prädiktiv auf familiäre Mutation \_\_\_\_\_

- (Bitte ankreuzen)
- Patient selbst klinisch betroffen
  - Familienangehörige betroffen – wer? \_\_\_\_\_
  - es liegen keine molekulargenetischen Voruntersuchungen vor
  - folgende molekulargenetische Vorbefunde wurden erhoben: \_\_\_\_\_

**Untersuchungsanforderung Stoffwechselstörungen / Internistische Syndrome**

(Bitte ankreuzen)

<b>Erkrankung</b>	<b>Gen(e)</b>
<input type="checkbox"/> Cystische Fibrose <i>(Stufendiagnostik)</i>	<u>Stufe 1:</u> <i>CFTR (die häufigsten Mutationen)</i> <u>Stufe 2:</u> <i>CFTR (komplett)</i>
<input type="checkbox"/> Hereditäre Pankreatitis <i>(Stufendiagnostik)</i>	<u>Stufe 1:</u> <i>PRSS1, SPINK1</i> <u>Stufe 2:</u> <i>CFTR (die häufigsten Mutationen)</i> <u>Stufe 3:</u> <i>CFTR (komplett)</i>
<input type="checkbox"/> Hereditäre Periodische Fiebersyndrome (HPF)	<i>ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSMB8, PSTPIP1, TMEM173, TNFRSF1A</i>
<input type="checkbox"/> Meulengracht- (Gilbert-) Syndrom	<i>UGT1A1*28 Polymorphismus</i>
<input type="checkbox"/> Morbus Fabry	<i>GLA</i>
<input type="checkbox"/> Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Defizienz (MADD)	<i>ACADVL, ETFA, ETFB, ETFDH</i>

Individuelle Panel-Konfiguration nach Rücksprache möglich!

<b>Entnahmedatum / Uhrzeit:</b>	<b>Unterschrift:</b>
---------------------------------	----------------------

**Bitte stellen Sie für die Versendung folgende Dokumente und Proben zusammen:**

- **Einwilligungserklärung des Patienten gemäß GenDG und Untersuchungsanforderung**
- **Überweisungsschein Nr. 10 (für Kassenpatienten) bzw. Kostenübernahmeerklärung (für Privatpatienten)**
- **5 ml EDTA-Bluttröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet**