



Einsender:

Patientendaten:

Rechnung: Überweisungsschein (Nr. 10) privat stationär ambulant

Untersuchungsanforderung Stoffwechselerkrankungen

Untersuchungsgrund: diagnostisch prädiktiv auf familiäre Mutation _____

Klinische Angaben:

Familienanamnese:

- Patient selbst klinisch betroffen
- es liegen keine molekulargenetischen Voruntersuchungen vor
- folgende molekulargenetische Vorbefunde wurden erhoben: _____

Entnahmedatum / Uhrzeit:

Unterschrift:

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-Blutröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet

Patientenname: _____ Geb.datum: _____

- Adipositas**
ADCY3, ADIPOQ, ADRB2, ADRB3, AGRP, BDNF, CARTPT, CELA2A, CEP19, DYRK1B, ENPP1, FFAR4, FTO, GHRL, GNAS, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, MRAP2, NROB2, NTRK2, PCSK1, POMC, PPARG, SDC3, SH2B1, SIM1, UCP1, UCP3
- Amyloidose**
APOA1, B2M, FGA, GSN, LYZ, OSMR, TTR
- Chronisch-entzündliche Darmerkrankungen (CED)**
ABCB1, ADAM17, ATG16L1, CARD8, DGAT1, EPCAM, FOXP3, GUCY2C, IL10RA, IL10RB, IL23R, IL37, IL6, IRF5, IRGM, INAVA, MVK, MYO5B, NEUROG3, NLRC4, NOD2, PERCC1, PLVAP, SLC26A3, SLC9A3, SPINT2, STX3, ST8SIA2, TGFB1, TTC7A, WNT2B
- Cystische Fibrose**
CFTR
- Hereditäre Pankreatitis**
CASR, CFTR, CPA1, CTRC, PRSS1, SPINK1
- Hyperlipoproteinämie und Hypercholesterinämie**
ABCA1, ANGPTL3, ANGPTL4, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CETP, EPHX2, GHR, GPIHBP1, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPC, LIPG, LMF1, LPL, MTP, NPC1L1, PCSK9, PPP1R17
- Hypoproteinämie**
ABCA1, ANGPTL3, ANGPTL4, APOA1, APOA5, APOB, APOE, CETP, LCAT, LDLR, LIPC, LIPG, LPL, MTP, PCSK9
- Hämochromatose**
BMP2, FTH1, FTI, HAMP, HFE, HJV, SLC40A1, TFR2
- MODY**
ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1
- Morbus Meulengracht**
MGT1A1
- Morbus Fabry**
GLA
- Mucopolysaccharidose**
ARSB, GALNS, GBA, GLA, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HGSNAT, IDS, IDUA, MCOLN1, NAGLU, NEU1, PSAP, SGSH
- Multiple Acyl-CoA-Dehydrogenase (DAAD)**
ACADVL, EFTA, ETTB, ETFDH
- Periodisches Fiebersyndrom**
ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSMB8, PSTPIP1, TMEM173, TNFRSF1A
- Phosphatstoffwechselstörung**
ALPL, CLCN5, DMP1, ENPP1, FAM20C, FGF23, FGFR1, KL, OCRL, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, SLC20A2, SLC9A3R1
- Prämatüre Ovarialinsuffizienz**
AARS2, BNC1, BMP15, CLPP, CYP17A1, EIF2B5, ERCC6, FANCM, FIGLA, FOXL2, FSHB, FSHR, GALT, GDF9, HFM1, HSD17B4, LARS2, MCM8, MCM9, MRPS22, MSH5, NOBOX, NR5A1, PMM2, SOHLH1, STAG3, TWNK
- Stoffwechselerkrankung (Gesamt-Panel)**
(128 Gene)*

* Auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden.