



**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*
- Hypogonadotroper Hypogonadismus, mit und ohne Anosmie**  
*ANOS1, CHD7, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR, HESX1, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, LHX4, NDNF, NHLH2, NROB1, NR5A1, NSMF, PROK2, PROKR2, PROP1, SEMA3A, SPRY4, TAC3, TACR3, TCF12, WDR11*
- Hypogonadotroper Hypogonadismus syndromal**  
*CHD4, CUL4B, DCAF17, DHCR7, GLI2, HFE, LEP, LEPR, POLR3B, RNF216, SEMA3E, SLC29A3, SOX10, SOX2, STS*
- 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*
- Mucopolysaccharidosis**  
*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**  
*AMH, AMHR2, AR, BMP15, BNC1, C14orf39, CLPP, CYP17A1, CYP19A1, DIAPH2, EIF2B2, EIF2B4, EIF2B5, ERAL1, ERCC6, ESR1, FIGLA, FMR1, FOXL2, FSHB, FSHR, GDF9, GGPS1, HARS2, HFM1, HSD17B4, HSF2BP, LARS2, LHB, LHCGR, MCM8, MCM9, MRPS22, MSH5, NOBOX, NR5A1, PANX1, POF1B, PSMC3IP, SOHLH1, SPIDR, STAG3, SYCE1, TWNK, XRCC2, XRCC4, ZP1, ZSWIM7*
- Pubertas praecox**  
*CYP11B1, CYP19A1, GNAS, DLK1, KISS1, KISS1R, LHCGR, MKRN3*
- Stoffwechselerkrankung (Gesamt-Panel)**  
*(128 Gene\*)*

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