

Krankenkasse bzw. Kostenträger		 Screening-Labor Hannover Dr. med. Dr. rer. nat. Nils Janzen Facharzt für Laboratoriumsmedizin, Dipl.-Biochemiker Post an: Am Steinweg 11A 30952 Ronnenberg Tel.: 05108-92163-0 Fax: 05108-92163-19 E-Mail: labor@metabscreen.de Web: www.metabscreen.de BARCODE LABOR	
Name, Vorname des Versicherten			
Patienten-Etikett geb. am		Stempel Klinik/Praxis	
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.		
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum	Geschlecht ☐ männlich ☐ weiblich ☐ divers ☐ unbekannt Entnahmedatum Uhrzeit
☐ Kostenträger Krankenhaus ☐ Privat/ Selbstzahler ☐ ambulant (Überweisungsschein)			
Klinische Fragestellung / Anforderung / Auftrag			

Material: **Trockenblut** (Blut auf Filterpapier, bevorzugt) oder **EDTA-Vollblut**

Hinweis: Molekulargenetische Untersuchung mittels Panel-basierter Hochdurchsatzsequenzierung. Das gewünschte sub-Panel kann durch Ankreuzen angefordert werden. Ebenso ist die selektive Anforderung einzelner Gene/Erkrankungen möglich, bitte markieren Sie dafür die einzelnen Einträge oder geben Sie Anmerkungen im Freitextfeld (oben). Eine Einwilligungserklärung gemäß GenDG muss vorliegen (z.B.: separates Formular auf unserer Homepage).

☐ **Aminoazidopathien**

Ahornsirup-Krankheit (MSUD)	<i>BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD</i>
Alkaptonurie	<i>HGD</i>
Cystinose	<i>CTNS</i>
Cystinurie	<i>SLC3A1, SLC7A9</i>
Klassische Homocystinurie	<i>CBS</i>
Klassische Phenylketonurie	<i>PAH</i>
Atypische Phenylketonurie	<i>GCH, PTS, QDP, PCBD, SPR</i>
BH4-Mangel	
MCC-Mangel	<i>MCCC1, MCCC2</i>
Prim. Hyperoxalurie Typ I	<i>AGXT</i>
Prim. Hyperoxalurie Typ II/III	<i>GRHPR, HOGA1, SLC26A1</i>
Tyrosinämie Typ I	<i>FAH, GSTZ1</i>
Tyrosinämie Typ II	<i>TAT</i>
Tyrosinämie Typ III	<i>HPD</i>

☐ **Harnstoffzyklusdefekte**

Argininosuccinat-Lyase-Mangel	<i>ASL</i>
Carbamoyl-Phos.-Syn.-Mangel	<i>CPS1</i>
Glutarazidurie Typ I	<i>GCDH</i>
HHH-Syndrom	<i>SLC25A15</i>
Lysinurische Proteinintoleranz	<i>SLC7A7</i>
OTC-Mangel	<i>OTC</i>
Citrullinämie Typ I	<i>ASS1</i>
Citrullinämie Typ II	<i>SLC25A13</i>
Argininämie	<i>ARG1</i>

☐ **Mukopolysaccharidosen**

MPS Typ I (Hurler-Syndrom)	<i>IDUA</i>
MPS Typ II (Hunter)	<i>IDS</i>
MPS Typ IIIA (Sanfilippo A)	<i>SGSH</i>
MPS Typ IIIB (Sanfilippo B)	<i>NAGLU</i>
MPS Typ IIIC (Sanfilippo C)	<i>HGSNAT</i>
MPS Typ IIID (Sanfilippo D)	<i>GNS</i>
MPS Typ IVA	<i>GALNS</i>
MPS Typ IVB (Morquio)	<i>GLB1</i>
MPS Typ VI (Maroteaux-Lamy)	<i>ARSB</i>
MPS Typ VII	<i>USB</i>
Mukopolipidose Typ III	<i>GNPTAB</i>

☐ **Galaktosestoffwechselstörungen**

Klassische Galaktosämie	<i>GALT</i>
Galaktokinase-Mangel	<i>GALK1</i>
Galaktose-Epimerase-Mangel	<i>GALE</i>

☐ **Fettsäureoxidaations- & Carnitinzyklusdefekte**

CACT-Mangel	<i>SLC25A20</i>
CPT1-Mangel	<i>CPT1A</i>
CPT2-Mangel	<i>CPT2</i>
Carnitintransporter-Defekt	<i>SLC22A5</i>
SCAD-Mangel	<i>ACADS</i>
MCAD-Mangel	<i>ACADM</i>
MADD-Mangel	<i>ETFA, ETFB, ETFDH, SLC52A1</i>
VLCAD-Mangel	<i>ACADVL</i>
LCHAD-Mangel	<i>HADHA</i>
MTP-Mangel	<i>HADHA, HADHB</i>
HMG-CoA-Lyase-Mangel	<i>HMGCL</i>
Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	<i>HADH</i>
2,4-Dienoyl-CoA-Reduktase-Mangel	<i>NADK2</i>

☐ **Organoazidopathien**

Biotinidase-Mangel	<i>BTBD</i>
Holocarboxylase-Syn.-Mangel	<i>HLCS</i>
Isovalerialanazidämie	<i>IVD</i>
Methylmalonazidämie	<i>MMUT, MCEE</i>
Propionazidämie	<i>PCCA, PCCB</i>
beta-Ketothiolase-Mngl. (BKT)	<i>ACAT1</i>
Malonazidurie	<i>MLYCD</i>
Kurzketten-Enoyl-CoA-Hydratasemangel	<i>ECHS1</i>

☐ **Lysosomaler Stoffwechsel**

Morbus Fabry	<i>GLA</i>
Morbus Gaucher	<i>GBA1</i>
Morbus Krabbe	<i>GALC</i>
Morbus Niemann-Pick Typ A/B	<i>SMPD1</i>
Morbus Niemann-Pick Typ C	<i>NPC1, NPC2</i>
Metachrom. Leukodyst. (MLD)	<i>ARSA</i>
Mult. Sulfatase Defizienz (MSD)	<i>SUMF1</i>
Prosaposin B Defizienz	<i>PSAP</i>

☐ **Neuromuskuläre Erkrankungen**

AADC-Mangel	<i>DDC</i>
Muskeldystrophie Duchenne	<i>DMD</i>
Spinale Muskelatrophie (SMA)	<i>SMN1, SMN2</i>
Adrenoleukodyst. (X-linked)	<i>ABCD1</i>

☐ **Glykogenosen**

GSD Typ Ia -Morbus v. Gierke	<i>G6PC</i>
GSD Typ Ib	<i>SLC37A4</i>
GSD Typ II -Morbus Pompe	<i>GAA</i>
GSD Typ III -Morbus Cori	<i>AGL</i>
GSD Typ IV -Morbus Andersen	<i>GBE1</i>
GSD Typ V -Morbus McArdle	<i>PYGM</i>
GSD Typ VI -Morbus Hers	<i>PYGL</i>
GSD Typ VII -Morbus Tarui	<i>PFKM</i>
GSD Typ VIII/IXa - X-chr. Glyk.	<i>PHKA2</i>
GSD Typ IXb	<i>PHKB</i>
GSD Typ IXc	<i>PHKG2</i>
GSD Typ IXd	<i>PHKA1</i>
GSD Typ XI -Fanconi-Bickel-Syn.	<i>SLC2A2</i>

☐ **Vit. B12/ Cobalamin-Stoffwechselstörungen**

CblA-Krankheit	<i>MMAA</i>
CblB-Krankheit	<i>MMAB</i>
CblC-Krankheit	<i>MMACHC</i>
CblD-Krankheit	<i>MMADHC</i>
CblE-Krankheit	<i>MTRR</i>
CblF-Krankheit	<i>LMBRD1</i>
CblG-Krankheit	<i>MTR</i>
CblJ-Krankheit	<i>ABCD4</i>
CblX-Krankheit	<i>HCFC1</i>
MTHFR-Mangel	<i>MTHFR</i>

☐ **Endokrinologische Erkrankungen**

Aldosteronsynthese-Mangel	<i>CYP11B2</i>
3ß-Hydroxyster.-dehy.-Mangel	<i>HSD3B2</i>
21-Hydroxylase-Mangel	<i>CYP21A2</i>
11ß-Hydroxylase-Mangel	<i>CYP11B1</i>
17-alpha-Hydroxylase-Mangel	<i>CYP17A1</i>
Isolierte hereditäre NNI	<i>CYP11A1</i>
Kong. Nebennierenhyperplasie	<i>POR, STAR</i>

☐ **Sonstige**

Hereditäre Fruktose-Intoleranz	<i>ALDOB</i>
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	<i>DHCR7</i>
Cystische Fibrose	<i>CFTR</i>
Sichelzellanämie	<i>HBB</i>
G6PDH-Mangel	<i>G6PD</i>
Adenosin-Desaminase-Mangel	<i>ADA</i>
GAMT-Mangel	<i>GAMT</i>
AGAT-Mangel	<i>GATM</i>
Serin-Mangelsyndrom	<i>PHGDH, PSPH, PSAT1</i>

Molekulargenetische Untersuchungen werden nur durchgeführt bei Vorliegen einer schriftlichen Einwilligungserklärung seitens des/der Patienten bzw. Personensorgeberechtigten gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG).