

## Stoffwechsel

Patient/Etikett Name, Vorname: Straße: PLZ, Ort: Geb. Datum: Geschlecht:	<u>Einsender/Stempel</u>
<u>Versicherungsangaben</u> <input type="checkbox"/> stationär <input type="checkbox"/> ambulant <input type="checkbox"/> privat <input type="checkbox"/> mit Ü-Schein	Tel.:  Fax.:  Unterschrift:
Abnahme (Datum, Uhrzeit):	
Klinisches Bild:	
Fragestellung:	

### Serum Gel 7,5 ml

<input type="checkbox"/> CDG-Diagnostik	<input type="checkbox"/> Phosphoglucomutase1 (PGM1)
---	---

### EDTA 9 ml Eiltransport (Mo-Do Folgetag bis 9 Uhr)

<input type="checkbox"/> Cystinosen (Verlauf) n. Terminabsprache	<b>EDTA 2,7 ml</b> <input type="checkbox"/> Aminosäuren
<input type="checkbox"/> Cystinosen (Verdacht)	<input type="checkbox"/> Ahornsirupkrankheit (MSUD)
<input type="checkbox"/> M. Fabry *	<input type="checkbox"/> Phenylketonurie (PKU) / Tyrosinämie
<input type="checkbox"/> M. Gaucher *	<input type="checkbox"/> Chitotriosidase
<input type="checkbox"/> M. Pompe *	
<input type="checkbox"/> MPS1 *	* bei genetischer Abklärung Einverständniserklärung erforderlich
<input type="checkbox"/> Niemann Pick C *	

### NaF 2,6 ml

<input type="checkbox"/> $\beta$ -Hydroxybutyrat	<input type="checkbox"/> Freie Fettsäuren
--	---

### Urin 8,5 ml

<input type="checkbox"/> Aminosäuren	<input type="checkbox"/> Glycosaminoglykane (GAG)
<input type="checkbox"/> Orotsäure	<input type="checkbox"/> GAG-Elektrophorese (20-30 ml Urin)
<input type="checkbox"/> Harnsäure	<input type="checkbox"/> Cystinurie (Sammelurin +2g NaHCO <sub>3</sub> )
<input type="checkbox"/> Organische Säuren	
<input type="checkbox"/> Oligosaccharide	

### Trockenblut

<input type="checkbox"/> Lyso-SM-509	<input type="checkbox"/> Acylcarnitine
--------------------------------------	--

## **Einverständniserklärung für genetische Untersuchungen**

<u>Patient/Etikett</u> Name, Vorname: Straße: PLZ, Ort: Geb. Datum: Geschlecht:	<u>Einsender/Stempel</u>
Abnahme (Datum, Uhrzeit):	

Ich wünsche die Durchführung der von meinem Arzt / meiner Ärztin vorgeschlagenen genetischen Untersuchung zur Abklärung folgender Erkrankung:

Ich bin über Zweck, Art, Umfang, die gesundheitlichen Risiken und Aussagekraft der genetischen Untersuchung ausführlich aufgeklärt worden.

Ich möchte über das Ergebnis der Untersuchung informiert werden:  Ja  Nein

Das Untersuchungsergebnis kann mir auch durch weitere, in gleicher Weise kompetente ärztliche Personen mitgeteilt werden (Vertretungsregelung):  Ja  Nein

Ich bin mit der evtl. erforderlichen Weiterleitung von Probenmaterial an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor einverstanden:  Ja  Nein

Ich bin damit einverstanden, dass das Probenmaterial für eine ggf. erforderliche Überprüfung des Ergebnisses, weitere Analysen und zur Qualitätssicherung aufbewahrt wird:  Ja  Nein

Ich bin damit einverstanden, dass das Untersuchungsergebnis über die gesetzlich festgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt wird:  Ja  Nein

Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse der Untersuchung für Beratung und/oder Untersuchungen von Familienmitgliedern (ggf. einzelne Personen benennen) genutzt werden:  Ja  Nein

Jeder Punkt der Einwilligungserklärung kann von mir ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für mich jederzeit widerrufen werden. Ich bin damit einverstanden, dass das Untersuchungsergebnis an die von mir benannte ärztliche Person

..... weitergeleitet wird.

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass

mein Blut

das Blut meines Kindes

entnommen und den notwendigen molekulargenetischen Untersuchungen unterzogen wird.

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Name, Vorname (Druckschrift) Patient(in) / Sorgeberechtigte (r)

\_\_\_\_\_  
Unterschrift

\_\_\_\_\_  
Name, Vorname (Druckschrift) Verantwortliche(r) Ärztin / Arzt

\_\_\_\_\_  
Unterschrift