

Absender: _____
(Anschrift, ggf. Stempel)

Anfordernder Arzt: _____
(in Druckbuchstaben)

Datum: _____

Patientendaten:
(ggf. Patientenaufkleber)

Dr. Lars Schlotawa
Dr. Matthias Kettwig
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Stoffwechsellabor, Raum 1D3 646
Robert-Koch-Straße 40
37075 Göttingen

Name:	_____
Vorname:	_____
Geb.-Datum:	_____
Straße:	_____
PLZ und Wohnort:	_____

Tel.: 0551-3912833 (Labor)

E-mail : kinderklinik.metabol@med.uni-goettingen.de

- Bitte ankreuzen:**
- Kassenpatient
 - Privatpatient
 - ambulant
 - stationär

(Verdachts-)Diagnose: _____

Fragestellung: _____

Probenart	Abnahmedatum
<input type="checkbox"/> EDTA – Blut <input type="checkbox"/> Trockenblutkarte <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> Fibroblasten <input type="checkbox"/> Amnionzellen <input type="checkbox"/> Chorionzottenzellen	
ggf. genauere Beschreibung des Probenmaterial (z.B. DNA aus Nabelschnurblut)	

Gewünschte Untersuchung bitte auf Rückseite ankreuzen!

Wir bitten, einen aktuellen Überweisungsschein beizufügen.

Mindestmengen: 5 ml EDTA-Blut / 4 blutgetränkte Kreise pro Enzymatik / 2 Kulturflaschen mit Fibroblasten (75 cm²).

Bitte keine Versendung von EDTA-Blutproben am Donnerstag/ Freitag.

Die Untersuchung von Amnionzellen/Chorionzotten können wir nur nach vorheriger Anmeldung durchführen!

Telefon (für Rückfragen): _____

Unterschrift des Arztes und Stempel

Aktivitätsmessung lysosomaler Enzyme

in Fibroblasten, Leukozyten, Trockenblut, bitte ankreuzen

Erkrankung	Enzymbestimmung	Fibroblasten	Leukozyten	Trockenblut
Mucopolysaccharidose Typ I	α -L-Iduronidase	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Mucopolysaccharidose Typ IIIA	Sulfamidase (Heparan N-Sulfatase)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Mucopolysaccharidose Typ IIIB	α -N-Acetylglucosaminidase	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Mucopolysaccharidose Typ IIIC	Glucosamin-N-Acetyltransferase	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Mucopolysaccharidose Typ IVA	N-Acetylgalactosamin-6-Sulfatase	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Mucopolysaccharidose Typ IVB	β -Galactosidase	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Mucopolysaccharidose Typ VI	Arylsulfatase B (mind. 5 ml EDTA-Blut!)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Mucopolysaccharidose Typ VII	β -Glucuronidase	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Fucosidose	α -L-Fucosidase	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
α -Mannosidose	α -Mannosidase	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
β -Mannosidose	β -Mannosidase	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Aspartylglucosaminurie	Aspartylglucosaminidase	<input type="checkbox"/>		
M. Schindler	α -N-Acetylgalactosaminidase	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Sialidose (Mucopolidose I)	α -Neuraminidase (Sialidase)	<input type="checkbox"/>		
Galaktosialidose	α -Neuraminidase und β -Galactosidase	<input type="checkbox"/>		
GM ₁ -Gangliosidose / MPS IVB	β -Galactosidase	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
GM ₂ -Gangliosidose	β -Hexosaminidase A+B (spectrofotometrisch)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
M. Tay-Sachs / M. Sandhoff	β -Hexosaminidase A+B (fluorometrisch)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
M. Tay-Sachs	β -Hexosaminidase A (fluorometrisch)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Metachromatische Leukodystrophie	Arylsulfatase A	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
M. Krabbe	Cerebrosid- β -Galactosidase	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Multipler Sulfatasemangel	Messung von Sulfatasen (ASA, ASB u. a.)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
M. Gaucher	β -Glucocerebrosidase	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
M. Fabry	α -Galactosidase A (Ceramidtrihexosidase)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
M. Niemann-Pick Typ I (=A+B)	Sphingomyelinase	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Mucopolidose II (I-Zell-Erkrankung) Mucopolidose III (Pseudo-Hurler-Def.)	Bestimmung mehrerer Hydrolasen im Serum und in Hautfibroblasten	<input type="checkbox"/>		
Glykogenose Typ II (M. Pompe)	Saure α -Glucosidase (saure Maltase)			<input type="checkbox"/>
M. Wolman Cholesterolester-Speicherkrankheit	Saure Lipase	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Infantile NCL (CLN1-Defekt)	Palmitoyl-Protein Thioesterase 1 (PPT1)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Spätinfantile NCL (CLN2-Defekt)	Tripeptidyl-Peptidase 1 (TPP1)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cathepsin D defiziente NCL (CLN10)	Cathepsin D	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
X-chromosomale Ichthyose	Steroidsulfatase (Arylsulfatase C)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

Molekulargenetisches Screening

(EDTA-Blut; = bitte ankreuzen)

Erkrankung

Metachromatische Leukodystrophie	<i>Arylsulfatase A</i>	Pseudodefizienz-Allel	<input type="checkbox"/>
Juvenile NCL	<i>CLN3</i>	häufigste Mutation	<input type="checkbox"/>

Molekulargenetische Analyse

(Sequenzierung, EDTA-Blut; = bitte ankreuzen)

Erkrankung

Infantile NCL	<i>CLN1</i>	<input type="checkbox"/>
Klassische spätinfantile NCL	<i>CLN2</i>	<input type="checkbox"/>
Juvenile NCL	<i>CLN3</i>	<input type="checkbox"/>
Finnische spätinfantile NCL	<i>CLN5</i>	<input type="checkbox"/>
Indisch-iberische spätinfantile NCL	<i>CLN6</i>	<input type="checkbox"/>
Türkisch-indische NCL	<i>CLN7</i>	<input type="checkbox"/>
Türkische spätinfantile NCL / Nordische Epilepsie	<i>CLN8</i>	<input type="checkbox"/>
Cathepsin D defiziente NCL	<i>CTSD</i>	<input type="checkbox"/>
Multiple Sulfatase Defizienz	<i>SUMF1</i>	<input type="checkbox"/>
Metachromatische Leukodystrophie	<i>ARSA</i>	<input type="checkbox"/>
M. Krabbe	<i>GALC</i>	<input type="checkbox"/>
Defizienz von Saposin A, B, C oder D	<i>PSAP</i>	<input type="checkbox"/>
Cerebrale Folattransport-Defizienz	<i>FOLR1</i>	<input type="checkbox"/>
Hereditäre Folatmalabsorption	<i>PCFT</i>	<input type="checkbox"/>

Hausadresse: Robert-Koch-Str. 40
 37075 Göttingen

Internet: <http://kinderklinik.uni-goettingen.de/>

Telefon: 0551-39-12833

Bei Rückfragen: Dr. L. Schlotawa
 Dr. M. Kettwig

Telefon: 0551-39-12833

Einwilligung in eine genetische Untersuchung

Die vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzl. Vertreters ist unbedingte Voraussetzung für die Durchführung der genetischen Untersuchung.

Patient(in) Name: Vorname: Geb.:	ggf. Sorgeberechtigte(r) gesetzliche(r) Betreuer(in)
--	--

Ich bin damit einverstanden, dass die Proben für genetische Untersuchungen bezogen auf folgende Fragestellung verwendet werden
(Indikation)

Ich erkläre, dass ich über die Möglichkeiten und Grenzen der angeforderten Untersuchungen aufgeklärt worden bin. Die möglichen Ergebnisse der genetischen Untersuchungen wurden in ihren denkbaren Konsequenzen ausführlich erörtert.

Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Sie werden nur mit meiner Zustimmung an Familienangehörige und deren behandelnde Ärzte weitergegeben, nicht aber an andere Dritte. Meine Daten werden streng geschützt vor jedem unbefugten Zugriff gespeichert.

Bitte entscheiden Sie, wie Ihre Probe und das Ergebnis verwendet werden dürfen
 (Bitte entsprechend ankreuzen)

Ich möchte über das Ergebnis der Untersuchung informiert werden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bitte um Mitteilung des Untersuchungsergebnisses an den/die/ mitbehandelnde(n) Arzt/Ärztin, Frau/Herr/Klinik	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für spätere neue Diagnosemöglichkeiten einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern genutzt werden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird. Dazu überlasse ich das Untersuchungsmaterial dem Zentrum Kinderheilkunde und Jugendmedizin der Universitätsmedizin Göttingen.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin damit einverstanden, dass einer der Untersucher bei Bedarf in Zukunft mit mir Kontakt aufnimmt.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>

Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen.

Unterschrift Patient(in) bzw. gesetzliche(r) Vertreter(in) _____ Ort, Datum Patient(in)/ges. Vertreter	Unterschrift Arzt/Ärztin _____ Ort, Datum Arzt/Ärztin
--	---