

Abteilung für Stoffwechselkrankheiten

Steinwiesstrasse 75, 8032 Zürich

Tel. 044 266 35 40 Fax 044 266 71 67

Auftraggeber (Stempel):

Patientendaten oder Patientenetikette

Name: _____

Vorname: _____

Geschlecht: _____

Geburtsdatum: _____

Strasse: _____

PLZ/Ort: _____

Datum/Zeit der Probenentnahme

Monat	Jan	Feb	März	April	Mai	Juni	Juli	Aug	Sept	Okt	Nov	Dez
Tag	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	20	30
Stunde	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	20	00
Minute	5	10	15	20	25	30	35	40	45	50	55	

Rechnung an:

Adresse:

 Auftraggeber Patienten _____ Krankenkasse Andere _____ IV _____

Ohne Angaben geht die Rechnung an den Auftraggeber

 Material / Probe: _____

Klinische Angaben / Verdachtsdiagnose / Medikamente:

Verantwortliche(r) Ärztin / Arzt, Spital: (Adresse inkl. Tel.)

Stoffwechsel Genetik

Tel. 044 266 35 40

- | | | | | | | |
|------------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|---|------------------------------------|--|---|
| <input type="checkbox"/> Ataxie | <input type="checkbox"/> Autismus | <input type="checkbox"/> Dystonie | <input type="checkbox"/> Entwicklungsretardierung | <input type="checkbox"/> Erbrechen | <input type="checkbox"/> Gedeihstörung | <input type="checkbox"/> auffälliger Geruch |
| <input type="checkbox"/> Hypotonie | <input type="checkbox"/> Koma | <input type="checkbox"/> Krämpfe | <input type="checkbox"/> Spastizität | <input type="checkbox"/> Azidose | <input type="checkbox"/> Hypoglykämie | <input type="checkbox"/> Ketose |

Ich habe die zu untersuchende Person/deren gesetzl. Vertreter gemäss geltendem Gendiagnostikgesetz (GUMG) aufgeklärt und habe deren Einverständnis zur angeforderten Analyse.

Ort, Datum _____

Unterschrift auftraggebende(r) Ärztin/Arzt _____

- | | |
|--|------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Paneluntersuchung * | <input type="checkbox"/> Einzelgen |
| <input type="checkbox"/> DNA-Isolation und Banking | |
| <input type="checkbox"/> DNA-Banking | |
| <input type="checkbox"/> Anlage Fibroblastenkultur | |
| <input type="checkbox"/> Pränataler Test (nur nach Voranmeldung) | |
| <input type="checkbox"/> Weiter-Versand von EDTA-Blut oder DNA (Adresse angeben) | |

* Technische Teile des Next Generation Sequencing
im Institut für Medizinische Genetik UZH.

Biotin-abhängige Carboxylasen

- | |
|---|
| <input type="checkbox"/> MCCC1 |
| <input type="checkbox"/> MCCC2 |
| <input type="checkbox"/> PCCA (Propionazidämie) |
| <input type="checkbox"/> PCCB (Propionazidämie) |
| <input type="checkbox"/> ACACA |
| <input type="checkbox"/> ACACB |
| <input type="checkbox"/> PC |

Holocarboxylase Synthetase und Biotinidase

- | |
|-------------------------------|
| <input type="checkbox"/> HLCS |
| <input type="checkbox"/> BTB |

Methylmalonazidurie/Homocystinurie

- | |
|---|
| <input type="checkbox"/> Gesamte Liste |
| Methylmalonazidurien |
| <input type="checkbox"/> MUT |
| <input type="checkbox"/> MMAA |
| <input type="checkbox"/> MMAB |
| <input type="checkbox"/> MMADHC |
| <input type="checkbox"/> MCEE |
| <input type="checkbox"/> SUCLA2 |
| <input type="checkbox"/> SUCLG1 |
| Homocystinurien |
| <input type="checkbox"/> CBS |
| <input type="checkbox"/> MTR |
| <input type="checkbox"/> MTRR |
| <input type="checkbox"/> MTHFR |
| <input type="checkbox"/> MTHFD1 |
| Methylmalonazidurie mit Homocystinurie |
| <input type="checkbox"/> MMACHC |
| <input type="checkbox"/> MMADHC |
| <input type="checkbox"/> LMBRD1 |
| <input type="checkbox"/> ABCD4 |
| <input type="checkbox"/> HCFC1 |
| Cobalamin-Transport-Defekte |
| <input type="checkbox"/> TCN2 |
| <input type="checkbox"/> AMN |
| <input type="checkbox"/> CUBN |

2-4 mL EDTA-Blut, ohne Zentrifugation, nicht Einfrieren. Mit einer von Eltern und aufklärendem/r Arzt/Ärztin unterschriebenen Einverständniserklärung.

Weitere Informationen und Abkürzungen finden Sie unter: <https://kispportal.uzh.ch/analyseauskunft/>

Amino- und Organoazidopathien

Hyperphenylalaninämie / Phenylketonurie

- PAH
- DNAJC12

Ahornsirup-Krankheit

- BCKDHA
- BCKDHB
- BCKDK
- DBT
- DLD

Prolin-Biosynthese-Störungen

- ALDH18A1
- PYCR1
- ALDH4A1
- PRODH

Hypermethioninämie

- MAT1A
- AHCY

Anderer

- GCDH (Glutarazidurie Typ 1)
- IVD (Isovalerianazidurie)
- FAH (Tyrosinämie Typ 1)
- GLUL (Glutamin-Synthetase-Mangel)

Kohlenhydrat-Stoffwechsel

Galaktosämie

- GALT
- GALK1
- GALE

Glykogenosen, hepatisch

- GYS2
- GBE1
- PHKA2
- PHKB
- PHKG2
- PYGL
- AGL
- G6PC
- SLC37A4

Glykogenosen, muskulär

- GYS1
- PYGM
- PFKM
- Anderer**
- ALDOB (Hereditäre Fructose-Intoleranz)
- SLC2A2 (Fanconi-Bickel-Syndrom)
- SLC2A1 (Glucosetransporter Typ 1-Defekt)
- KHK (Fructosurie)
- FBP1 (Fructose-1,6-bisphosphatase-Defekt)
- PCK1 (Phosphoenolpyruvat-Carboxykinase-Defekt)

Bindegewebskrankheiten

- PLOD1
 - FKBP14
 - ZNF469
 - PRDM5
 - COL1A1
 - COL1A2
 - SLC39A13
 - CHST14
- (Kyphoskoliotisches EDS)
 (Brittle Cornea Syndrom)
 (EDS/OI Überlappungssyndrom, Arthrochalasie EDS)
 (sehr seltene EDS-Formen)

Harnstoffzyklus-Defekte

- NAGS
- CPS1 (RNA-Analyse empfohlen: 2 mL Heparinblut, Probe muss innerhalb 48 h eintreffen)
- OTC Sequenzierung
- OTC MLPA
- OAT
- SLC25A15 (HHH-Syndrom, ORNT1)
- CA5A
- SLC7A7
- ASS1
- ASL
- ARG1 (Arginase-Mangel)
- SLC25A13 (Citrullinämie Typ 2)

Lysosomale Speicherkrankheiten

- GLA (M.Fabry)

Neurotransmitter-Störungen

Vitamin B6-abhängige Epilepsien

- ALDH7A1 (Antiquitin-Mangel)
- PNPO
- PROSC
- ALPL (Hypophosphatasie)

Infantile Parkinson Dystonien

- CHRNA6
- COMT
- DBH
- DDC
- FOLR1
- MAOA
- PITX3
- PNMT
- SLC18A2
- SLC29A4
- SLC6A3
- SLC6A4
- TH
- TPH1
- TPH2

Pterinmetabolismus (inkl. dopa-responsive Dystonie)

- GCH1
- PCBD1
- PTS
- QDPR
- SPR

Fettsäuren und Ketonkörper

- HMGCS2 (HMG-CoA-Synthase-Mangel)
- ACADM (MCAD-Mangel)
- ACADS (SCAD-Mangel)
- OXCT1 (SCOT-Mangel)
- SLC16A1 (Monocarboxylat-Transporter 1-Mangel)
- ACAT1 (3-Oxothiolase-/ β -Ketothiolase-Mangel)

Endokrinologie und Diabetologie

- CYP21A2
- CYP11B1
- HSD3B2
- GLUD1 (Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom)

2-4 mL EDTA-Blut, ohne Zentrifugation, nicht Einfrieren. Mit einer von Eltern und aufklärendem/r Arzt/Ärztin unterschriebenen Einverständniserklärung.

Weitere Informationen und Abkürzungen finden Sie unter: <https://kispportal.uzh.ch/analyseauskunft/>