

Zentrum für Pädiatrische Labormedizin (ZPL)
Stoffwechsel

Steinwiesstrasse 75, 8032 Zürich, Tel. +41 (0)44 266 35 40, email: STOMOL@kispi.uzh.ch

Auftraggeber (Stempel): Verordnung >10 Gene nur durch FMH Med. Genetik

Patientendaten oder Patientenetikette

Name: _____
Vorname: _____
Geschlecht: _____
Geburtsdatum: _____
Strasse: _____
PLZ/Ort: _____

Bitte Felder kräftig mit **Kugelschreiber**
schwarz oder blau markieren

Richtig **—**
Falsch **⊕** **⊗**

Rechnung an: _____ Adresse: _____
 Auftraggeber ^a Patienten ^b _____
 Krankenkasse ^{b*} Andere _____
 IV ^{b*} _____

* bei fehlender Kostengutsprache: Rechnung direkt an Patient(in)
Ohne Angaben geht die Rechnung an den Auftraggeber

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	

Material / Probe: _____

Klinische Angaben / Verdachtsdiagnose / Medikamente / Fragestellung (bitte Zutreffendes ankreuzen):

- Ataxie Autismus Dystonie Entwicklungsretardierung Erbrechen Gedeihstörung auffälliger Geruch
 Hypotonie Koma Krämpfe Spastizität Azidose Hypoglykämie Ketose M. Fabry

Stoffwechsel Genetik

Tel. +41 (0)44 266 35 40

- DNA-Isolation und Banking**
 Exom Panel: Auswahl auf der Rückseite ankreuzen.
 Einzelgen-Analyse (möglich für alle auf der Rückseite gelisteten Gene): Gen: _____
 Einzelgen-Analyse Bindegewebskrankheiten:
Kyphoskoliotisches EDS: PLOD1 FKBP14 Brittle Cornea: ZNF469 PRDM5
EDS/OI Überlappungssyndrom: COL1A1 COL1A2 Seltene EDS-Formen: SLC39A13 CHST14
 Adrenogenitales Syndrom CYP21A2 (Labor für Neugeborenen-Screening)
 RNA-Analyse aus kultivierten Leukozyten (2 ml Heparin-Blut nicht älter als 48h) (Nur nach vorgängiger Absprache mit dem Labor)

- Überprüfung einer familiären Variante:** Gen: _____ Variante: _____ pränatal
(nur nach Voranmeldung)
 Befund beigelegt Befund von Kispi Zürich Name/DOB Indexpatient: _____

Einverständnis

Bestätigung des Patienten bzw. gesetzl. Vertreters:

Ich stimme der **genetischen Testung** bezüglich der oben genannten Analyse/Panelliste (siehe Rückseite) zu. Ich bin einverstanden, dass meine Untersuchungsprobe bzw. die Probe meines Kindes zur **Qualitätskontrolle** und für allfällige künftig von mir gewünschte Analysen **aufbewahrt** wird. Ich bestätige, dass ich eine Beratung erhalten habe und genügend Zeit hatte, Fragen zu stellen und meinen Entschluss zu fassen. Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich für die Begleichung der Rechnung verantwortlich bin. →siehe oben*

Zufallsbefunde sind nicht zu erwarten. Sollten dennoch solche auftreten, möchte ich darüber informiert werden: Ja Nein

Falls Sie zum medizinischen Erkenntnisgewinn und künftigen Fortschritt beitragen möchten, können Sie uns die Verwendung der anonymisierten Analyseergebnisse mit klinischer Symptomatik für **wissenschaftl. Publikationen** erlauben: Ich stimme zu Ja Nein

Ort Datum Unterschrift (Patient/gesetzl. Vertreter) Name in Blockschrift

Bestätigung des verordnenden Arztes:

Ich bestätige, dem o. g. Patienten oder seinem gesetzlichen Vertreter gemäss dem Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen die verlangte Untersuchung auf angemessene Weise erklärt und seine Zustimmung erhalten zu haben.

Ort Datum Unterschrift (verordnender Arzt) Name in Blockschrift

EDTA-Blut: Säuglinge je 1-2 ml, jüngere Kinder 2-3 ml, ältere Kinder und Erwachsene 5-10 ml, ohne Zentrifugation, nicht einfrieren
Versand des Vollblutes ungekühlt per A-Post

Weitere Informationen, Tarife und Abkürzungen finden Sie unter: <https://kispiportal.uzh.ch/analyse-auskunft/> und im Vademecum auf der Webseite www.kispi.uzh.ch.

^a stationäre Patienten
^b ambulante Patienten

Exom Panel (Technische Teile des Next-Generation Sequencing am Institut für Medizinische Genetik UZH)

Amino- und Organoazidopathien

Im Panel enthaltene Gene

<input type="checkbox"/>	Hyperphenylalaninämie / Phenylketonurie	<i>PAH, DNAJC12</i>
<input type="checkbox"/>	Harnstoffzyklus-Defekte	<i>ASL, ASS1, CA5A, CA5B, CPS1, NAGS, OAT, OTC, PC, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A2, SLC7A7, UMPS</i>
<input type="checkbox"/>	weitere Hyperammonämien	<i>AQP9, CA5A, CA5B, GLUD1, SLC25A15, SLC7A7, TMEM70</i>
<input type="checkbox"/>	Arginase-Mangel	<i>ARG1</i>
<input type="checkbox"/>	Glutamin-Synthetase-Mangel	<i>GLUL</i>
<input type="checkbox"/>	MSUD (Ahornsirup-Krankheit)	<i>BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, DBT, DLD, PPM1K</i>
<input type="checkbox"/>	Prolin-Biosynthese-Störung	<i>ALDH18A1, ALDH4A1, PRODH, PYCR1</i>
<input type="checkbox"/>	Hypermethioninämie	<i>AHCY, MAT1A</i>
<input type="checkbox"/>	Glutarazidurie Typ 1	<i>GCDH</i>
<input type="checkbox"/>	Isovalerianazidurie	<i>IVD</i>
<input type="checkbox"/>	Tyrosinämie Typ 1	<i>FAH1</i>
<input type="checkbox"/>	gesamte Liste für Amino- und Organoazidopathien	

Kohlenhydrat-Stoffwechsel

Im Panel enthaltene Gene

<input type="checkbox"/>	Galaktosämien	<i>GALE, GALM, GALK1, GALT</i>
<input type="checkbox"/>	Glykogenosen hepatisch	<i>AGL, ALDOB, FBP1, G6PC, GBE1, GYS2, KHK, PC, PCK1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PYGL, SLC2A2, SLC37A4</i>
<input type="checkbox"/>	Glykogenosen muskulär	<i>ENO3, GYS1, LDHA, PFKM, PGAM2, PHKA1, PYGM</i>
<input type="checkbox"/>	Glucosetransporter Typ 1 (Glut1) Defekt	<i>SLC2A1</i>
<input type="checkbox"/>	gesamte Liste für Kohlenhydrat-Stoffwechsel	

Fettsäuren und Ketonkörper

Im Panel enthaltene Gene

<input type="checkbox"/>	MCAD-Mangel	<i>ACADM</i>
<input type="checkbox"/>	SCAD-Mangel	<i>ACADS</i>
<input type="checkbox"/>	Ketolysedefekte	<i>ACAT1, OXCT1, SLC16A1</i>
<input type="checkbox"/>	Ketogenesedefekte	<i>HMGCL, HMGCS2</i>
<input type="checkbox"/>	gesamte Liste für Fettsäuren und Ketonkörper	

Methylmalonazidurie / Homocystinurie / B12

Im Panel enthaltene Gene

<input type="checkbox"/>	MMA	<i>MCEE, MMAA, MMAB, MMADHC, MMUT</i>
<input type="checkbox"/>	Milde MMA mit Enzephalomyopathie	<i>SUCLA2, SUCLG1, SUCLG2</i>
<input type="checkbox"/>	MMA mit Homocystinurie	<i>ABCD4, HCFC1, LMBRD1, MMACHC, MMADHC</i>
<input type="checkbox"/>	Homocystinurie	<i>CBS, MTHFD1, MTHFR, MTR, MTRR</i>
<input type="checkbox"/>	MTHFR SNP Analyse (rs1801133; c.677C>T) (rs1801131; c.1298A >C)	<i>MTHFR</i>
<input type="checkbox"/>	Megaloblastäre Anämie und Vit. B12-Mangel	<i>AMN, CUBN, MTHFD1, TCN2</i>
<input type="checkbox"/>	unklare MMA	<i>ACSF3, CBLIF, CD320, CLYBL, HMGCL, MLYCD, PRDX1, SUCLG2, THAP11, ZNF143</i>
<input type="checkbox"/>	gesamte Liste für Methylmalonazidurie/Homocystinurie/B12	

Neurotransmitter-Störungen

Im Panel enthaltene Gene

<input type="checkbox"/>	Vit. B6 abhängige Epilepsie und Hypophosphatasie	<i>ALPL</i>
<input type="checkbox"/>	Vit. B6 abhängige Epilepsie	<i>ALDH7A1, ALPL, PLPBP, PNPO</i>
<input type="checkbox"/>	Infantile Parkinson Dystonien	<i>CHRNA6, COMT, DBH, DDC, FOLR1, MAOA, PITX3, PNMT, SLC18A2, SLC29A4, SLC6A3, SLC6A4, TH, TPH1, TPH2</i>
<input type="checkbox"/>	Pterinstoffwechselstörungen	<i>GCH1, PCBD1, PTS, QDPR, SPR</i>
<input type="checkbox"/>	Zerebraler Folattransporter-Mangel	<i>FOLR1</i>
<input type="checkbox"/>	gesamte Liste für Neurotransmitter-Störungen	

Biotin-abhängige Carboxylasen

Im Panel enthaltene Gene

<input type="checkbox"/>	Acetyl-CoA-Carboxylase-Mangel	<i>ACACA, ACACB</i>
<input type="checkbox"/>	Holocarboxylase Synthetase / Biotinidase-Mangel	<i>BTD, GYS1, GYS2, HLCS, PCK1</i>
<input type="checkbox"/>	Methylcrotonylglycinurie	<i>MCCC1, MCCC2</i>
<input type="checkbox"/>	Propionazidämie	<i>PCCA, PCCB</i>
<input type="checkbox"/>	gesamte Liste für Biotin-abhängige Carboxylasen	

Weitere

Im Panel enthaltene Gene

<input type="checkbox"/>	M. Fabry	<i>GLA</i>
--------------------------	----------	------------