

Krankenkasse bzw. Kostenträger		MVZ Labor PD Dr. Volkmann und Kollegen GbR Gerwigstr. 67, 76131 Karlsruhe Telefon (07 21) 850000 Fax (07 21) 85000-199		Tagesnummer (bitte frei lassen)	
Name, Vorname des Versicherten				Probenentnahme Mann <input type="checkbox"/> Frau <input type="checkbox"/> Datum: _____ Zeit: _____ Körpergröße: _____ [cm] Körpergewicht: _____ [kg] Urinvolumen: _____ [mL] Sammelperiode: _____ [Std]	
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status			
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum			
<input type="checkbox"/> Privat amb. <input type="checkbox"/> Kostenträger <input type="checkbox"/> Ambulante Patienten <input type="checkbox"/> Privat stat. <input type="checkbox"/> Krankenhaus <input type="checkbox"/> Überweisungsschein genügt		<input type="checkbox"/> Gutachten / <input type="checkbox"/> BG-Patient <input type="checkbox"/> Aktenzeichen <input type="checkbox"/> BG-Anschrift angeben			
Klinische Fragestellung:			Dringend erforderlich: => Befundanschrift, Telefon- u. Faxnummer		Absender (Stempel)
<h2>4 a Molekulare Humangenetik</h2>					

- Mat** **Stoffwechsel**
- EB α1-Antitrypsin-Mangel, S-/Z-Allel
 - EB Carnitin Palmitoyltransferase 2-Mangel, CPT2
 - EB Cholestase intrahepatische familiäre Typ 1, ATP8B1
 - EB Cholestase intrahepatische familiäre Typ 2, ABCB11
 - EB Crigler-Najjar-Syndrom, UGT1A1
 - EB Fruktoseintoleranz hereditäre, ALDOB
 - EB Galaktosämie, GALT
 - EB 21-Hydroxylase-Mangel, CYP21A2
 - EB Hyperoxalurie Typ 1, AGXT1
 - EB Hyperparathyreoidismus familiärer, CASR
 - EB Hyperthermie maligne, RYR1
 - EB Hypoparathyreoidismus familiärer, CASR
 - EB Hypoparathyreoidismus familiärer, GATA3
 - EB Laktat-Dehydrogenase-Mangel, LHDA
 - EB Laktat-Dehydrogenase-Mangel, LDHB
 - EB Laktoseintoleranz hereditäre, LCT
 - EB Medium-chain acyl-CoA-Mangel, ACADM
 - EB Menkes-Syndrom, MNK
 - EB Morbus Fabry, GLA
 - EB Morbus Gaucher, GBA
 - EB Morbus Meulengracht, UGT1A1
 - EB Morbus Pompe, GAA
 - EB Morbus Sandhoff, HEXB
 - EB Morbus Tay-Sachs, HEXA
 - EB Morbus Wilson, ATP7B

- EB Mukoviszidose, CFTR
 - EB Hereditäre Pankreatitis
 - EB Pankreatitis hereditäre, PRSS1
 - EB Pankreatitis hereditäre chronische, SPINK1
 - EB Proteinose alveoläre congenitale, SFTPB
 - EB Pyruvatkinase-Mangel, PKLR
- Mat** **Diabetes mellitus**
- EB MODY Typ 1, HNF4A
 - EB MODY Typ 2, GCK
 - EB MODY Typ 3, TCF1
 - EB MODY Typ 4, IPF1
 - EB MODY Typ 5, TCF2
 - EB MODY Typ 6, NEUROD1
 - EB Mitochondrialer Diabetes, MTTL1
- Mat** **Porphyrie**
- EB P. akute intermittierende, HMBS
 - EB P. chronisch hepatische, UROD
 - EB P. congenitale erythropoetische, UROS
 - EB P. cutanea tarda, UROD
 - EB P. variegata, PPOX
 - EB P. Doss, ALAD
 - EB P. erythropoetische, FECH
 - EB Koproporphyrinurie hereditäre, CPO

- Mat** **Neurologie**
- EB CADASIL, NOTCH3
 - EB Chorea hereditäre benigne, TITF1
 - EB Chorea Huntington, HTT
 - EB Dentatorubropallidolusian Atrophie DRPLA
 - EB Dystonie Parkinson, ATP1A3
 - EB Epilepsie generalisierte, SCN1A
 - EB Episodische Ataxie 1, KCNA1
 - EB Episodische Ataxie 2, CACNA1A
 - EB Friedreich Ataxie, FRDA
 - EB Hereditäre motorisch sensible Neuropathie 1 / CMT1A, PMP22
 - EB Hereditäre motorisch sensible Neuropathie 1 / CMT1B, MPZ
 - EB Hereditäre motorisch sensible Neuropathie 2 / CMT2A, MFN2
 - EB Hereditäre motorisch sensible Neuropathie 2 / CMT2B
 - EB Charcot-Marie-Tooth Typ1, X-linked
 - EB Charcot-Marie-Tooth Typ1c
 - EB Charcot-Marie-Tooth Typ2b1, LMNA-Gen
 - EB Charcot-Marie-Tooth Typ 2b
 - EB Hereditäre motorisch sensible Neuropathie 2 / CMT2D, GARS
 - EB Hereditäre Neuropathie mit Druckpareesen, PMP22
 - EB Kallmann-Syndrom 1, KAL1
 - EB Kallmann-Syndrom 2, FGFR2
 - EB Lateralsklerose amyotrophe, SOD1
 - EB Makula-Degeneration senile, CFH
 - EB Optikusneuropathie autosomal dominante, OPA1
 - EB Paraplegie spastische 1, L1CAM
 - EB Paraplegie spastische 2, PLP

- EB Paraplegie spastische 3, SPG3
 - EB Paraplegie spastische 4, SPG4
 - EB Spinobulbäre Muskelatrophie Kennedy, SBMA
 - EB Spinale Muskelatrophie, SMN1
 - EB Spinocerebelläre Ataxie 1, SCA1
 - EB Spinocerebelläre Ataxie 2, SCA2
 - EB Spinocerebelläre Ataxie 3, SCA3
 - EB Spinocerebelläre Ataxie 6, SCA6
 - EB Spinocerebellaere Ataxie 7, SCA7
 - EB Tuberöse Hirnsklerose 1, TSC1
 - EB Tuberöse Hirnsklerose 2, TSC2
 - EB Paralyse periodische hypokaliämische, SCN4A
 - EB Paralyse periodische hyperkaliämische, CACNA1S
 - EB Torsionsdystonie generalisierte, DYT1
 - EB Morbus Alexander, GFAP
 - EB Siponimid - Genotypisierung
- Mat** **Mentale Retardierung**
- EB Angelman Syndrom, UBE3A
 - EB DiGeorge-Syndrom, DGS
 - EB Fragiles X-Syndrom, FMR1
 - EB Noonan-Syndrom, PTPN11
 - EB Noonan-Syndrom, SOS1
 - EB Prader-Willi-Syndrom, SNRPN
 - EB RETT-Syndrom, MECP2
- HB Karyotypisierung
- Mat** **Demenz**
- EB APOE
 - EB PSEN1
 - EB PSEN2



0001 0260 13

Molekulare Humangenetik - Seite 1

Weitere Untersuchungen siehe Untersuchungsprogramm.

Bitte deutlich mit Kugelschreiber markieren

weitere Informationen: <http://www.laborvolkmann.de>

