

**Dietmar-Hopp-Stoffwechsellabor**  
**Stoffwechsellabor**  
 Im Neuenheimer Feld 669  
 69120 Heidelberg

Tel. +49 (0)6221-56 8276 (Mo-Do: 08:00 - 16:30, Fr: 08:00 - 15:00)  
 Fax +49 (0)6221-56 5565  
 E-mail: LabStoff.Kind@med.uni-heidelberg.de  
 Internet: www.stoffwechsel.uni-hd.de

**Außerhalb der o.g. Öffnungszeiten:**  
**Notfalltelefon/Pforte 06221-56 4002**  
 Kinderklinik/Stoffwechsellabor  
 Im Neuenheimer Feld 430  
 69120 Heidelberg



**UNIVERSITÄTS  
 KLINIKUM  
 HEIDELBERG**

**Zentrum für  
 Kinder- und Jugendmedizin**

**Klinik Kinderheilkunde I**

(Schwerpunkt: Allgemeine Pädiatrie, Neuropädiatrie,  
 Stoffwechsel, Gastroenterologie und Nephrologie)

Univ.-Prof. Dr. med. Prof. h. c. (RCH)  
 Georg F. Hoffmann  
 Ärztl. Direktor

**Anforderungsbogen Stoffwechsellabor**

Patientendaten (bitte in Druckschrift)

Nachname  
 \_\_\_\_\_

Vorname  
 \_\_\_\_\_

Geburtsdag  
 \_\_\_\_\_  w  m  d

Patienten ID-Nr.  
 \_\_\_\_\_

Interne Labor-Nr.  
 \_\_\_\_\_

Kostenträger:

- Stationär  Regelleistung  
 Ambulant  Regelleistung  
 Privat  Privat

Bei Privatpatienten bitte Adresse angeben.

Bei Patienten aus dem Ausland bitte Kopie  
 der Kostenübernahme beifügen!

Rechnungsadresse:

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

Station/Ambulanz

**Klinische Information/Verdachtsdiagnose/Fragestellung** (für eine umfassende Beurteilung unbedingt notwendig!)

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Infektiös (CMV, HIV, MRSA etc.)**  nein  ja (unbedingt angeben!), welche:

**Medikamente/Infusionen**  nein  ja (unbedingt angeben!), welche:

**Besondere Ernährung**  nein  ja (MCT-haltige Nahrung:  nein  ja)

**Anamnese**

Geburt \_\_\_\_\_ SSW

Symptomatisch ab \_\_\_\_\_

Lebensdag/Wo./Mo./Jahr \_\_\_\_\_

ja nein

- Konsanguinität der Eltern  
  SGA  
  SIDS oder unklare Erkrankung  
 bei Geschwistern:

**Allgemeinbefunde**

- Akute metabol. Entgleisung  
  Schwere Allgem.erkrankung  
  Enzephalopathie  
  Hirnblutung  
  Entwicklungsstörung  
  Progred. Verschlechterung  
  Residuärer Defektzustand  
  Gedeihstörung  
  Rezidivierendes Erbrechen

ja nein

- Hyperventilation  
  Dymorphie/Skelettveränder.:  
 \_\_\_\_\_  
  Kleinwuchs  
  Hochwuchs  
  Makrozephalie  
  Mikrozephalie  
  Haut-/Haarveränderungen:  
 \_\_\_\_\_  
  Auffälliger Geruch

**Organbefunde**

- Hepatopathie  
  Cholestase  
  Hepato-/Splenomegalie  
  Niereninsuffizienz  
  Renal-tubuläre Störung  
  Kardiomyopathie  
  Augenbefunde: \_\_\_\_\_

ja nein

- Neurologische Befunde**  
  Epileptische Anfälle  
  Myoklonien  
  Muskuläre Hypertonie  
  Muskuläre Hypotonie  
  Ataxie, cerebell. Zeichen  
  Spastik  
  Dystonie  
  Pyramidenbahnzeichen  
  Extrapyramidale Befunde  
  Reflexe ↓/↑

**Neuroradiolog. Befunde**

- MRT, CT, US (bitte  
 entsprechendes markieren)  
  o.p.B.  
  Veränd. weiße Substanz  
  Veränd. graue Substanz  
  Fehlbildung/Gyrierungsstörung  
  Supratent. Atrophie  
  Infratent. Atrophie

ja nein

- Laborbefunde**  
  Metabolische Azidose  
  Hyperlaktatämie  
 \_\_\_\_\_ mmol/l  
  Hypoglykämie  
 \_\_\_\_\_ mg/dl (minimal/aktuell)  
  Ketone Urin/Blut erhöht  
  Anionenlücke erweitert  
  Hyperammonämie  
 \_\_\_\_\_ µmol/l  
  CK erhöht \_\_\_\_\_ U/l  
  ALAT/ASAT erhöht  
  Koagulopathie  
  Anämie  
  Neutropenie  
  Panzytopenie  
 Sonstige:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Einsender/Befundempfänger (Stempel)**

**Name des anfordernden Arztes** (bitte in Druckschrift)  
**Tel.-Nr.** (Rückfragen)

Datum und Unterschrift



# LYSOSOMALE DIAGNOSTIK

LYSOSOMALE SCREENINGDIAGNOSTIK IM URIN		
<input type="checkbox"/>	Oligosacchariddünnschichtchromatographie (U)	Bei V.a. Oligosaccharidose (z.B. $\alpha$ -Mannosidose), sowie bei GM1-Gangliosidose, Sialidose, Galaktosialidose
<input type="checkbox"/>	Gesamtglykosaminoglykane (GAGs) (U) (wenn auffällig, dann MPS-Elektrophorese)	Bei V.a. Mukopolysaccharidose (MPS)
<input type="checkbox"/>	MPS-Elektrophorese (+ GAGs) (U)	
<input type="checkbox"/>	Neuraminsäure (freie + gebundene) (U)	Bei V.a. Sialinsäurespeicherkrankheit (FSASD), Sialidose, Galaktosialidose, Sialurie, GM1-Gangliosidose
<input type="checkbox"/>	Sulfatide (U)	Bei V.a. Metachromatische Leukodystrophie (MLD), Saposin B-Defekt, Multipler Sulfatase-Defekt

LYSOSOMALE SCREENINGDIAGNOSTIK IM BLUT <sup>a, b</sup>		
<input type="checkbox"/>	<b>Neurodegeneratives Screening (EV+TB)<sup>c</sup></b>	[Chitotriosidase, Gaucher, MLD, Krabbe, GM1, GM2, MPS IIIB, MPS VII, $\alpha$ - u. $\beta$ -Mannosidose, Fukosidose, Aspartylglukosaminurie, Schindler, Mukolipidose II/III, NCL1, NCL2] <sup>d</sup>
<input type="checkbox"/>	<b>Leber-Screening (EV+TB)<sup>e</sup></b>	[Chitotriosidase, Gaucher, ASMD (Niemann-Pick A/B), Niemann-Pick C, GM1, GM2, MPS IIIB, MPS VII, $\alpha$ - u. $\beta$ -Mannosidose, Fukosidose, Mukolipidose II/III, Wolman (LAL-D)]
<input type="checkbox"/>	<b>Hydrops-Screening (EV)</b>	[Chitotriosidase, Gaucher, ASMD (Niemann-Pick A/B), GM1, GM2, MPS I, MPS II, MPS IIIB, MPS IVA, MPS VI, MPS VII, $\alpha$ - u. $\beta$ -Mannosidose, Fukosidose, Mukolipidose II/III, Wolman (LAL-D), Multipler Sulfatase-Defekt] <sup>f, g</sup>

EINZELUNTERSUCHUNGEN (gezielter V.a. lysosomale Speicherkrankheit, ggf. zusätzlich zur Urinuntersuchung)		
Krankheit	Enzym(e) <sup>a</sup> (inkl. eines Referenzzyms je Material; bevorzugtes Material ist <b>fett</b> gedruckt)	Metaboliten (P) (auch zur Verlaufskontrolle bei bekannter Diagnose)
$\alpha$ -Mannosidose	<input type="checkbox"/> $\alpha$ -Mannosidase ( <b>EV</b> , TB, H/F)	
ASMD (Niemann-Pick A/B)	<input type="checkbox"/> Saure Sphingomyelinase ( <b>EV</b> , H/F)	<input type="checkbox"/> lysoSM + lysoSM509
Aspartylglukosaminurie	<input type="checkbox"/> Aspartylglukosaminidase ( <b>EV</b> , H/F)	
$\beta$ -Mannosidose	<input type="checkbox"/> $\beta$ -Mannosidase ( <b>EV</b> , TB, H/F)	
Cystinose		<input type="checkbox"/> Cystin in <b>Leukozyten (PFA)</b>
Fabry	<input type="checkbox"/> $\alpha$ -D-Galaktosidase A ( <b>EV</b> , TB, H/F)	<input type="checkbox"/> lysoGL-3 (lysoGb3)
Fukosidose	<input type="checkbox"/> $\alpha$ -L-Fukosidase ( <b>EV</b> , TB, H/F)	
Galaktosialidose	<input type="checkbox"/> $\beta$ -Galaktosidase + Sialidase ( <b>H/F</b> )	
Gaucher	<input type="checkbox"/> Glukocerebrosidase ( <b>EV</b> , H/F)	<input type="checkbox"/> lysoGL-1 (lysoGb1)
GM1-Gangliosidose	<input type="checkbox"/> $\beta$ -Galaktosidase ( <b>EV</b> , TB, H/F)	<input type="checkbox"/> lysoGM1
GM2-Gangliosidose - Typ Sandhoff	<input type="checkbox"/> $\beta$ -Hexosaminidase gesamt ( <b>EV</b> , TB, H/F) (N-Acetyl- $\beta$ -D-glukosaminidase gesamt)	<input type="checkbox"/> lysoGM2
GM2-Gangliosidose - Typ Tay-Sachs	<input type="checkbox"/> $\beta$ -Hexosaminidase A ( <b>EV</b> , TB, H/F) (N-Acetyl- $\beta$ -D-glukosaminidase A)	<input type="checkbox"/> lysoGM2
GM2-Gangliosidose - AB-Variante (GM2-Aktivator-Defekt)		<input type="checkbox"/> lysoGM2
Krabbe	<input type="checkbox"/> Galaktocerebrosidase ( <b>EV</b> , H/F)	<input type="checkbox"/> Psychosin
LAL-D (Wolman, CESD)	<input type="checkbox"/> Saure Lipase ( <b>EV</b> , TB, H/F)	
Metachromatische Leukodystrophie (MLD)	<input type="checkbox"/> Arylsulfatase A ( <b>EV</b> , H/F)	Sulfatide (U, s.o.)
Mukolipidose II (I-Cell-disease)	<input type="checkbox"/> Mehrere lysosomale Enzyme ( <b>EV</b> , P, TB, H/F)	
Mukolipidose III	<input type="checkbox"/> Mehrere lysosomale Enzyme ( <b>EV</b> , P, TB, H/F)	
MPS I (Hurler/Scheie)	<input type="checkbox"/> $\alpha$ -Iduronidase ( <b>EV</b> , TB, H/F)	
MPS II (Hunter)	<input type="checkbox"/> Iduronat-Sulfatase ( <b>EV</b> , TB, H/F)	
MPS IIIA (Sanfilippo A)	<input type="checkbox"/> Sulfamat-Sulfatase ( <b>EV</b> , H/F)	
MPS IIIB (Sanfilippo B)	<input type="checkbox"/> $\alpha$ -N-Acetyl-glukosaminidase ( <b>EV</b> , TB, H/F)	
MPS IIIC (Sanfilippo C)	<input type="checkbox"/> Acetyl-CoA: $\alpha$ -Glukosamin-Acetyltransferase ( <b>EV</b> , H/F)	
MPS IIID (Sanfilippo D)	<input type="checkbox"/> $\alpha$ -N-Acetyl-glukosamin-6-Sulfatase ( <b>EV</b> , H/F)	
MPS IVA (Morquio A)	<input type="checkbox"/> Galaktose-6-Sulfatase ( <b>EV</b> , H/F)	
MPS IVB (Morquio B)	<input type="checkbox"/> $\beta$ -Galaktosidase ( <b>EV</b> , TB, H/F)	
MPS VI (Maroteaux-Lamy)	<input type="checkbox"/> Arylsulfatase B ( <b>EV</b> , TB, H/F)	
MPS VII (Sly)	<input type="checkbox"/> $\beta$ -Glukuronidase ( <b>EV</b> , TB, H/F)	
Multipler Sulfatase-Defekt	<input type="checkbox"/> Mehrere Sulfatasen ( <b>EV</b> , TB, H/F)	Sulfatide (U, s.o.)
Neuronale Ceroid-Lipofuszinose infantil (NCL1)	<input type="checkbox"/> Palmitoyl-Protein-Thioesterase 1 (PPT1) ( <b>EV</b> , TB, H/F)	
Neuronale Ceroid-Lipofuszinose spät-infantil (NCL2)	<input type="checkbox"/> Tripeptidylpeptidase 1 (TPP1) ( <b>EV</b> , TB, H/F)	
Niemann-Pick (NP) C		<input type="checkbox"/> lysoSM509 + lysoSM
Pompe (GSD II)	<input type="checkbox"/> $\alpha$ -Glukosidase (saure Maltase) ( <b>EV</b> , TB, H/F)	
Schindler	<input type="checkbox"/> N-Acetyl- $\alpha$ -D-galaktosaminidase ( <b>EV</b> , H/F)	
Sialidose	<input type="checkbox"/> Neuraminidase ( <b>H/F</b> )	Neuraminsäure (U, s.o.)
Sialinsäurespeicherkrankheit (FSASD)		Neuraminsäure (U, s.o.)
Sphingolipidosen, Screening auf (z.B. M. Gaucher, ASMD)	<input type="checkbox"/> Chitotriosidase ( <b>EV</b> , TB, P)	<input type="checkbox"/> lysoSphingolipide <sup>h</sup>

(U: Urin<sup>1, 9</sup>, EV: EDTA-Vollblut<sup>5, 13</sup>, P: EDTA-Plasma<sup>2, 7</sup>, TB: Trockenblut<sup>11, 12</sup>, PFA: PFA-Vollblut<sup>3, 13, 17</sup>, H/F: Hautbiopsie/Fibroblasten<sup>a, 13, 14</sup>)

a: Erfordert Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz §8, Abs. 1; nicht notwendig bei Verlaufskontrolle bekannter Diagnose

b: Bei Auffälligkeiten im Plasma/Serum und/oder Trockenblut erfolgt ggf. weitere Untersuchung in Leukozyten und/oder Trockenblut

c: Nur Enzymatik

d: Zusätzlich MPS-Elektrophorese und Neuraminsäure im Urin empfohlen

e: Enzymatik und lysoSM509 + lysoSM

f: Zusätzlich Neuraminsäure im Urin empfohlen

g: Zusätzlich Oligosacchariddünnschichtchromatographie sowie Neuraminsäure im Urin empfohlen

h: Enthält alle in der Spalte "Metaboliten" angegebenen lysosomalen Metaboliten im Plasma

Untersuchungsart	Indikation	Material (bevorzugtes Material fett)
<b>Acylcarnitinprofil</b>	<b>Basisuntersuchung</b> V.a. Fettsäureoxidationsstörungen, Organoazidopathie (z.B. Methylmalonazidurie, Propionazidurie, Isovalerianazidurie und Glutarazidurie Typ I)	<b>Trockenblut</b> EDTA-Plasma
<b>Aminosäuren im Plasma</b>	<b>Basisuntersuchung</b> V.a. Aminoazidopathie, Hyperammonämie, Störungen des Energiestoffwechsels	<b>EDTA-Plasma</b> , 4 Std. n. letzter MZ
<b>Aminosäuren im Liquor</b>	V.a. neurometabolische Erkrankung, insbesondere epileptische Enzephalopathien	Liquor und EDTA-Plasma
<b>Aminosäuren im Urin</b>	Tubulopathie, V.a. Cystinurie, lysinurische Proteinintoleranz	Urin
<b>Biotinidase-Aktivität</b>	Metabolische Azidose, neurolog. Auffälligkeiten, musk. Hypotonie, Entwicklungsstörung, Ekzeme; K <sub>m</sub> -Varianten, hepatische Glykogenosen	Trockenblut Serum
<b>Carnitinstatus</b>	Primärer oder sekundärer Carnitinmangel	<b>EDTA-Plasma</b> /Serum bei spezieller Fragestellung zusätzl. Urin
<b>CDG-Diagnostik</b>	N-/O-Proteinglykosylierungsdefekte: Multisystemerkrankung, Hepatopathie, psychomot. Retardierung	Serum
<b>Essentielle Fettsäuren</b>	Verlaufskontrolle unter fettreduzierter Diät	EDTA-Plasma, nüchtern
<b>Freie Fettsäuren/ Ketonkörper</b>	Beurteilung der endogenen Lipolyse bei Hypoglykämie oder im Rahmen eines Fastentests	EDTA-Plasma
<b>GALT-Aktivität</b> (Gal-1-P-Uridyltransferase)	Neonatale Hepatopathie, V.a. klassische Galaktosämie	Trockenblut
<b>Galaktosemetaboliten</b>	Galaktosestoffwechselstörungen, Verlaufskontrolle Galaktosämie	Trockenblut
<b>Homocitrullin</b>	V.a. HHH-Syndrom	Urin
<b>Homocystein</b>	V.a. Homocystinurie bzw. Hyperhomocysteinämie (Thrombembolien, frühe vaskuläre Erkrankung); V.a. Remethylierungsdefekt (progr. Neuropathie, unklare Entwicklungsstörung, megaloblastäre Anämie, Mikrozephalie); V.a. Vit. B <sub>12</sub> -Mangel	EDTA-Plasma, nüchtern
<b>Kreatinmangel-Syndrome</b>	V.a. Kreatinstoffwechseldefekt: Guanidinoacetat-Methyltransferase (GAMT)-Mangel, Arginin:Glycin-Amidotransferase (AGAT)-Mangel, Kreatintransporterdefekt	<b>Sammelurin/Urin</b> EDTA-Plasma evtl. Liquor
<b>D-Laktat</b>	V.a. bakterielle Überwucherung des Darms	Urin
<b>L-Laktat im Blut Laktat im Liquor</b>	V.a. Störungen des Energiestoffwechsels	NaF Liquor
<b>L-Laktat/Kreatinin im Urin</b>	V.a. Störungen des Energiestoffwechsels, hepatische Glykogenosen	Urin
<b>L-Laktat, Pyruvat</b>	V.a. Störung des Energiestoffwechsels, nur bei erhöhten Laktatwerten	Perchlorsäureextrakt, <i>Vorschrift anfordern</i>
<b>Lysosomale Diagnostik</b>	Siehe Seite 3	
<b>Neurotransmitter: Basisuntersuchung (biogene Amine, 5-MTHF, Pterine, Aminosäuren)</b>	Dystonie, extrapyramidale Bewegungsstörungen, schwere Enzephalopathien, (axiale) muskuläre Hypotonie, okulogyre Krisen	immer Liquor + EDTA-Plasma <i>siehe Probandaten!</i>
<b>5-MTHF</b>	V.a. Störung des Folsäurezyklus, progrediente Enzephalopathie/Neuropathie	Liquor <i>siehe Probandaten!</i>
<b>Serotonin</b>	V.a. VMAT2-Mangel, V.a. Serotoninmangel	EDTA-Vollblut
<b>3-OMD</b>	V.a. AADC-Mangel	Trockenblut
<b>AADC-Aktivität</b> (Aromatische L-Aminosäuredecarboxylase)	Konfirmationsdiagnostik bei AADC-Mangel typischen Liquorergebnissen	EDTA-Plasma, <i>Vorschrift anfordern</i>
<b>Pterindiagnostik + DHPR-Aktivität</b>	Differenzierung/Abklärung bei Hyperphenylalaninämie oder V.a. BH4-Stoffwechselstörung	Liquor, Urin, Trockenblut Trockenblut
<b>Organische Säuren</b>	<b>Basisuntersuchung</b> V.a. Organoazidopathien oder andere Intermediär-Stoffwechselstörungen (Hypoglykämie, unklares Koma), neurometabolische Erkrankungen, Tyrosinämie I	<b>Urin</b>
<b>Orotsäure, Orotidin</b>	V.a. Harnstoffzyklusstörungen (insbesondere OTC-Mangel), hereditäre Orotazidurie	Urin
<b>Peroxisomale Diagnostik</b>	Multisystemerkrankung mit musk. Hypotonie, Enzephalopathie, Epilepsie, Hepatopathie, skelettale Auffälligkeiten, Dysmorphie	
<b>Überlangkettige Fettsäuren (VLCFA)</b>	V.a. X-ALD/AMN; Peroxisomenbiogenesedefekt (Zellweger-Spektrum-Störung)	EDTA-Plasma
<b>Phytansäure</b>	V.a. Morbus Refsum	EDTA-Plasma
<b>Plasmalogene</b>	V.a. Rhizomele Chondrodysplasia punktata; Peroxisomenbiogenesedefekt (Zellweger-Spektrum-Störung)	EDTA-Vollblut
<b>Gallensäuremetaboliten</b>	V.a. Gallensäure-Synthesestörungen, Peroxisomenbiogenesedefekt (Zellweger-Spektrum-Störung)	Urin
<b>Pipicolinsäure, Aminoacidipinsemialdehyd (AASA), Piperidin-6-Carbonsäure (P6C)</b>	V.a. Antiquitin 1-Mangel (Pyridoxin-abhängige Epilepsie) (P, U) V.a. Molybdän-Cofaktor-Mangel, Sulfitoxidase-Mangel (U)	EDTA-Plasma, Urin Urin
<b>Polyole</b>	Störungen des Pentose-Phosphat- u. Polyolstoffwechsels (z.B. Transaldolase-Mangel)	Urin
<b>Purin/Pyrimidindiagnostik</b>	V.a. Lesch-Nyhan-Syndrom, Molybdän-Cofaktor-Mangel; Multisystemerkrankung mit neurologischer, renaler und/oder immunologischer Manifestation (Entwicklungsstörung, Epilepsie, Bewegungsstörung, Myopathie, Harnsteine, Immundefekte)	Urin, ggf. Sammelurin
<b>SAM und SAH</b> S-Adenosyl-Methionin und S-Adenosyl-Homocystein	V.a. Methylierungsstörung (MAT I/III-Mangel, GNMT-Mangel, SAHH-Mangel, ADK-Mangel)	<b>EDTA-Plasma</b> , Liquor
<b>Steroiddiagnostik</b>	V.a. Smith-Lemli-Opitz Syndrom (SLOS), Cerebrotendinöse Xanthomatose (CTX), Desmosterolämie, Lathosterolämie, Conradi-Hünermann-Syndrom (CDPX2), Sitosterolämie	EDTA-Plasma
<b>Succinylaceton</b>	V.a. Tyrosinämie I, unklare Hepatopathie, Hypertyrosinämie	Trockenblut Urin (org. Säuren)
<b>Sulfocystein</b>	V.a. Molybdän-Cofaktor-Mangel, Sulfitoxidase-Mangel	Urin
<b>Trimethylamin</b>	V.a. Trimethylaminurie (Fischgeruchskrankheit)	Urin, <i>Vorschrift anfordern!</i>



**Einverständniserklärung zu enzymatischen/genetischen Untersuchungen** (Bitte dem Anforderungsschein beilegen!)

(Immer bei Enzymaktivitätsbestimmungen, Hautbiopsien/Fibroblastenkulturen sowie genetischen Analysen!)

Patient/in <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> divers Name: Vorname: Geb.: Adresse:	<b>Einsender:</b> Klinik/Station/Ambulanz/Arzt, inkl. Tel./Fax
--	--

<b>Angeforderte Analyse/n</b> (unten eingeben oder Verweis auf Anforderungsschein vom Datum ..... )

**Mit Ihrer nachstehenden Unterschrift bestätigen Sie folgende Punkte:**

- Sie wurden von Ihrem behandelnden Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der o.a. Untersuchung aufgeklärt.
- Ihnen wurde vor der Einwilligung in die Untersuchung ausreichend Bedenkzeit eingeräumt.
- Sie willigen in die erforderliche Blut-/Probenentnahme sowie in die biochemische/genetische Analyse ein, die zur vollständigen Abklärung der (Verdachts-)Diagnose durchgeführt wird.

**Ich stimme zu, dass**

- |                          |                          |  |
|--------------------------|--------------------------|--|
| ja                       | nein                     |  |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | die gewonnenen Untersuchungsergebnisse nach Befunderstellung über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden darf ohne darauf Anspruch zu erheben. <i>(Aufbewahrung der Ergebnisse nach Befunderstellung gemäß GenDG §12)</i>                    |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | das Probenmaterial zum Zweck einer ggf. erforderlichen oder gewünschten Überprüfung des Ergebnisses bzw. weiterführender zur Diagnosefindung erforderlichen Untersuchungen aufbewahrt wird. <i>(Verwendung und Vernichtung der genetischen Proben gemäß GenDG §13)</i> |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | das Probenmaterial für laboranalytische Qualitätskontrollmaßnahmen oder wissenschaftliche Zwecke pseudonymisiert verwendet werden darf. <i>(Verwendung und Vernichtung der genetischen Proben gemäß GenDG §13)</i>   |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | eine schriftliche Mitteilung der Untersuchungsergebnisse zusätzlich an folgende behandelnde Ärzte erfolgt:<br>_____ (Name(n) eintragen).<br><i>(Mitteilung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen gemäß GenDG §11).</i>                                |

**Wir weisen Sie darauf hin, dass Sie diese Einwilligung jederzeit widerrufen können. In diesem Fall wird die Untersuchung abgebrochen und nur die bis dahin erbrachte Leistung abgerechnet.**

Ort und Datum	Name (in Druckschrift)	Unterschrift des Patienten bzw. des gesetzlichen Vertreters
---------------	------------------------	---

Ort und Datum	Name (in Druckschrift)	Unterschrift des aufklärenden Arztes gemäß GenDG §8 Abs. 1
---------------	------------------------	--

## Patienteninformationsblatt zu unserer Einverständniserklärung für enzymatische und genetische Laboruntersuchungen

Genetische Untersuchungen unterliegen den Regelungen des Gendiagnostikgesetzes (GenDG, Inkrafttreten: 01.02.2010). Zur Durchführung von entsprechenden Untersuchungen muss dem beauftragten Labor eine Patienteneinverständniserklärung vorliegen.

In unserer Einverständniserklärung bitten wir Sie auch um eine Entscheidung zur Aufbewahrung des Probenmaterials und den in der beauftragten Untersuchung erhaltenen Daten. Die untenstehenden Erläuterungen dienen dabei als Entscheidungshilfe.

Die Zustimmung zur Aufbewahrung kann jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile widerrufen werden. Im Fall eines Widerrufs werden das Untersuchungsmaterial und/oder das Untersuchungsergebnis sofort vernichtet.

Alle Angaben, die auf Einwilligungserklärung, Anforderungsformularen oder Begleitzetteln gemacht wurden, sowie alle Ergebnisse der Untersuchungen unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Sie werden nur nach schriftlicher Zustimmung des Patienten/gesetzlichen Vertreters weitergegeben.

### Aufbewahrung von Probenmaterial

Gemäß den Bestimmungen des Gendiagnostikgesetzes darf überschüssiges Untersuchungsmaterial nur mit ausdrücklichem Einverständnis des Patienten/des gesetzlichen Vertreters nach Abschluss der Untersuchung aufbewahrt werden. Überschüssiges Untersuchungsmaterial könnte aber der Nachprüfbarkeit unserer Ergebnisse dienen und wird in der Diagnostik auch für notwendige Qualitätskontrollen benötigt.

Des Weiteren stellt überschüssiges Untersuchungsmaterial eine wichtige Quelle für Forschungs- und Entwicklungsarbeit auf dem Gebiet der medizinisch-genetischen/biochemischen Diagnostik dar. Für diese Zwecke wird das Untersuchungsmaterial pseudonymisiert.

### Aufbewahrung von Untersuchungsergebnissen

Bei vielen genetisch bedingten Krankheiten ergeben sich Konsequenzen für weitere Familienmitglieder und zukünftige Kinder. Die Ergebnisse einer genetischen Untersuchung eines Familienmitglieds können bedeutsam für die Untersuchungen weiterer Mitglieder oder Nachkommen dieser Familie sein. Diese Daten gehen bei Vernichtung verloren. Eine Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über den gesetzlich vorgeschriebenen Zeitraum von 10 Jahren ist jedoch nur mit der Zustimmung des Patienten/des gesetzlichen Vertreters möglich.

## Hinweise zu enzymatischen/genetischen Untersuchungen

### Allgemeine Hinweise

Die Ergebnisse enzymatischer/genetischer Labortests können weitreichende Konsequenzen für die Lebens- und Familienplanung haben. Kein technisches Verfahren ist jedoch gänzlich frei von Fehlerquellen. Wir möchten Ihnen daher im Folgenden erläutern, welche Fehler bei der Erhebung und der Interpretation von biochemischen/genetischen Laborbefunden möglich sind.

Eine Hauptquelle von Fehlern in der medizinischen Labordiagnostik liegt in Probenverwechslungen. Es wird alles getan, um diese zu vermeiden. Es treten dabei zwei wichtige Besonderheiten hinzu:

- Oft werden neben Einzelpersonen auch Mitglieder der Familie untersucht. Eine valide Testinterpretation ist dann davon abhängig, dass die Verwandtschaftsverhältnisse korrekt angegeben werden.
- Bei der Gewinnung von Zellmaterial für vorgeburtliche Untersuchung ist eine Vermischung von fetalem und mütterlichem Gewebe nicht ganz auszuschließen, so dass die nachfolgende Analyse dadurch zu irreführenden Ergebnissen führen kann.

### Datenverarbeitung/-schutz

#### Verantwortlich für die Datenverarbeitung:

Dietmar-Hopp-Stoffwechszentrum  
Stoffwechzellabor  
Im Neuenheimer Feld 669  
69120 Heidelberg  
Tel.: 06221-56 8276  
Fax: 06221-56 5565

#### Zuständiger

#### Datenschutzbeauftragter:

Datenschutzbeauftragter Universitätsklinikum  
Heidelberg  
Im Neuenheimer Feld 672  
69120 Heidelberg  
E-Mail: [Datenschutz@med.uni-heidelberg.de](mailto:Datenschutz@med.uni-heidelberg.de)

#### Zuständige

#### Aufsichtsbehörde:

Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Baden-Württemberg  
Postfach 10 29 32, 70025 Stuttgart  
Königstraße 10a, 70173 Stuttgart  
Tel.: 0711-615541 0, Fax: 0711-615541 15  
E-Mail: [poststelle@ldi.bwl.de](mailto:poststelle@ldi.bwl.de)  
Internet: <http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de>

Dieses Formular finden Sie auf unserer Homepage im Internet unter Anforderungsschein und Einverständniserklärung.