

# UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG Lysosomale Speicherkrankheiten



Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
geb. am		
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Status

**Tages-Nr. intern!**

  
  
  

**Befundübermittlung | Diagnose**

weiblich     männlich     divers/unbestimmt    Entnahmedatum: \_\_\_\_\_

Abrechnung:     EBM     GOÄ

Bekannter Patient:  ja     nein    Patient unter Therapie:  ja     nein    Wenn ja, welche: \_\_\_\_\_

Monitoring:  ja     nein

Probenmaterial: Trockenblutkarte (mind. 3 Spots)

## Klinische Angaben/Medikation:

### Primärdiagnostik (Enzymatik/Biomarker)

<input type="checkbox"/> Morbus Fabry	bei Männern bei Frauen	α-Galaktosidase A α-Galaktosidase A + Biomarker Lyso-Gb3/Lyso-GL-3
<input type="checkbox"/> Morbus Gaucher		β-Glukozerebrosidase
<input type="checkbox"/> Morbus Gaucher	Paneldiagnostik	β-Glukozerebrosidase + Glucosylsphingosin (Lyso-Gb1/Lyso-GL-1)
<input type="checkbox"/> Morbus Gaucher, Niemann-Pick A/B, lysosomaler saurer Lipase Mangel	Paneldiagnostik	Glukozerebrosidase, saure Sphingomyelinase, saure Lipase
<input type="checkbox"/> GM1-Gangliosidose		β-Galaktosidase
<input type="checkbox"/> Lysosomaler saurer Lipase-Mangel/ Wolman-Erkrankung (L-ALD)		lysosomale, saure Lipase
<input type="checkbox"/> α-Mannosidose		α-Mannosidase
<input type="checkbox"/> Morbus Krabbe		Galaktozerebrosidase (Galaktosylceramidase)

<input type="checkbox"/> Neuronale Ceroid-Lipofuszinose Typ I, II infantil		Palmitoyl-Protein-Thioesterase 1 (PPT1) Tripeptidyl-Peptidase 1 (TPP1)
<input type="checkbox"/> Neuronale Ceroid-Lipofuszinose Typ I		Palmitoyl-Protein-Thioesterase 1 (PPT1)
<input type="checkbox"/> Neuronale Ceroid-Lipofuszinose Typ II		Tripeptidyl-Peptidase 1 (TPP1)

<input type="checkbox"/> Morbus Niemann-Pick Typ A/B (NP-A/B, Acid Sphingomyelinase Deficiency [ASMD])		saure Sphingomyelinase
<input type="checkbox"/> Morbus Pompe (Glykogenspeicherkrankheit Typ II)		α-Glukosidase
<input type="checkbox"/> Sandhoff-Krankheit		total Hexosaminidase
<input type="checkbox"/> Morbus Tay-Sachs		Hexosaminidase A
<input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidosen	Paneldiagnostik (Typ I, II, IIIB, IVA, VI, VII)	α-L-Iduronidase, Iduronat-2-Sulfatase, α-N-Acetylglukoseamidase, N-Acetylgalaktosamin-6-Sulfat-Sulfatase, N-Acetylgalaktosamin-4-Sulfat-Sulfatase, β-Glukuronidase

### Biomarker

<input type="checkbox"/> Morbus Fabry		Globotriasylsphingosin (Lyso-Gb3/Lyso-GL-3)
<input type="checkbox"/> Morbus Gaucher		Glucosylsphingosin (Lyso-Gb1/Lyso-GL-1)
<input type="checkbox"/> Niemann-Pick A/B (ASMD)		Lyso-Sphingomyelin (Lyso-SPM/Lyso-SM)
<input type="checkbox"/> Morbus Krabbe		Psychosin

Im Falle eines auffälligen Laborbefundes wünsche ich eine genetische Bestätigungsdagnostik. Aufklärung nach Gendiagnostikgesetz anbei.

# UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG Lysosomale Speicherkrankheiten



Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
geb. am		
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Status

**Tages-Nr. intern!**

  
  
  

Befundübermittlung | Diagnose

weiblich   
  männlich   
  divers/unbestimmt   
 Entnahmedatum: \_\_\_\_\_

Abrechnung:     EBM     GOÄ

Bekannter Patient:  ja     nein   
 Patient unter Therapie:  ja     nein   
 Wenn ja, welche: \_\_\_\_\_

Monitoring:  ja     nein

Probenmaterial: Trockenblutkarte (mind. 3 Spots)

## Klinische Angaben/Medikation:

### Primärdiagnostik (Enzymatik/Biomarker)

<input type="checkbox"/> Morbus Fabry	bei Männern bei Frauen	α-Galaktosidase A α-Galaktosidase A + Biomarker Lyso-Gb3/Lyso-GL-3
<input type="checkbox"/> Morbus Gaucher		β-Glukozerebrosidase
<input type="checkbox"/> Morbus Gaucher	Paneldiagnostik	β-Glukozerebrosidase + Glucosylsphingosin (Lyso-Gb1/Lyso-GL-1)
<input type="checkbox"/> Morbus Gaucher, Niemann-Pick A/B, lysosomaler saurer Lipase Mangel	Paneldiagnostik	Glukozerebrosidase, saure Sphingomyelinase, saure Lipase
<input type="checkbox"/> GM1-Gangliosidose		β-Galaktosidase
<input type="checkbox"/> Lysosomaler saurer Lipase-Mangel/ Wolman-Erkrankung (L-ALD)		lysosomale, saure Lipase
<input type="checkbox"/> α-Mannosidose		α-Mannosidase
<input type="checkbox"/> Morbus Krabbe		Galaktozerebrosidase (Galaktosylceramidase)

<input type="checkbox"/> Neuronale Ceroid-Lipofuszinose Typ I, II infantil		Palmitoyl-Protein-Thioesterase 1 (PPT1) Tripeptidyl-Peptidase 1 (TPP1)
<input type="checkbox"/> Neuronale Ceroid-Lipofuszinose Typ I		Palmitoyl-Protein-Thioesterase 1 (PPT1)
<input type="checkbox"/> Neuronale Ceroid-Lipofuszinose Typ II		Tripeptidyl-Peptidase 1 (TPP1)

<input type="checkbox"/> Morbus Niemann-Pick Typ A/B (NP-A/B, Acid Sphingomyelinase Deficiency [ASMD])		saure Sphingomyelinase
<input type="checkbox"/> Morbus Pompe (Glykogenspeicherkrankheit Typ II)		α-Glukosidase
<input type="checkbox"/> Sandhoff-Krankheit		total Hexosaminidase
<input type="checkbox"/> Morbus Tay-Sachs		Hexosaminidase A
<input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidosen	Paneldiagnostik (Typ I, II, IIIB, IVA, VI, VII)	α-L-Iduronidase, Iduronat-2-Sulfatase, α-N-Acetylglukoseamidase, N-Acetylgalaktosamin-6-Sulfat-Sulfatase, N-Acetylgalaktosamin-4-Sulfat-Sulfatase, β-Glukuronidase

### Biomarker

<input type="checkbox"/> Morbus Fabry		Globotriasylsphingosin (Lyso-Gb3/Lyso-GL-3)
<input type="checkbox"/> Morbus Gaucher		Glucosylsphingosin (Lyso-Gb1/Lyso-GL-1)
<input type="checkbox"/> Niemann-Pick A/B (ASMD)		Lyso-Sphingomyelin (Lyso-SPM/Lyso-SM)
<input type="checkbox"/> Morbus Krabbe		Psychosin

Im Falle eines auffälligen Laborbefundes wünsche ich eine genetische Bestätigungsdagnostik. Aufklärung nach Gendiagnostikgesetz anbei.

# UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG Lysosomale Speicherkrankheiten



Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
geb. am		
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Status

**Tages-Nr. intern!**

**Befundübermittlung | Diagnose**

weiblich   
  männlich   
  divers/unbestimmt   
 Entnahmedatum: \_\_\_\_\_

Abrechnung:     EBM     GOÄ

Bekannter Patient:  ja     nein   
 Patient unter Therapie:  ja     nein   
 Wenn ja, welche: \_\_\_\_\_

Monitoring:  ja     nein

Probenmaterial: Trockenblutkarte (mind. 3 Spots)

## Klinische Angaben/Medikation:

### Primärdiagnostik (Enzymatik/Biomarker)

<input type="checkbox"/> Morbus Fabry	bei Männern bei Frauen	α-Galaktosidase A α-Galaktosidase A + Biomarker Lyso-Gb3/Lyso-GL-3
<input type="checkbox"/> Morbus Gaucher		β-Glukozerebrosidase
<input type="checkbox"/> Morbus Gaucher	Paneldiagnostik	β-Glukozerebrosidase + Glucosylsphingosin (Lyso-Gb1/Lyso-GL-1)
<input type="checkbox"/> Morbus Gaucher, Niemann-Pick A/B, lysosomaler saurer Lipase Mangel	Paneldiagnostik	Glukozerebrosidase, saure Sphingomyelinase, saure Lipase
<input type="checkbox"/> GM1-Gangliosidose		β-Galaktosidase
<input type="checkbox"/> Lysosomaler saurer Lipase-Mangel/ Wolman-Erkrankung (L-ALD)		lysosomale, saure Lipase
<input type="checkbox"/> α-Mannosidose		α-Mannosidase
<input type="checkbox"/> Morbus Krabbe		Galaktozerebrosidase (Galaktosylceramidase)

<input type="checkbox"/> Neuronale Ceroid-Lipofuszinose Typ I, II infantil		Palmitoyl-Protein-Thioesterase 1 (PPT1) Tripeptidyl-Peptidase 1 (TPP1)
<input type="checkbox"/> Neuronale Ceroid-Lipofuszinose Typ I		Palmitoyl-Protein-Thioesterase 1 (PPT1)
<input type="checkbox"/> Neuronale Ceroid-Lipofuszinose Typ II		Tripeptidyl-Peptidase 1 (TPP1)

<input type="checkbox"/> Morbus Niemann-Pick Typ A/B (NP-A/B, Acid Sphingomyelinase Deficiency [ASMD])		saure Sphingomyelinase
<input type="checkbox"/> Morbus Pompe (Glykogenspeicherkrankheit Typ II)		α-Glukosidase
<input type="checkbox"/> Sandhoff-Krankheit		total Hexosaminidase
<input type="checkbox"/> Morbus Tay-Sachs		Hexosaminidase A
<input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidosen	Paneldiagnostik (Typ I, II, IIIB, IVA, VI, VII)	α-L-Iduronidase, Iduronat-2-Sulfatase, α-N-Acetylglukoseamidase, N-Acetylgalaktosamin-6-Sulfat-Sulfatase, N-Acetylgalaktosamin-4-Sulfat-Sulfatase, β-Glukuronidase

### Biomarker

<input type="checkbox"/> Morbus Fabry		Globotriasylsphingosin (Lyso-Gb3/Lyso-GL-3)
<input type="checkbox"/> Morbus Gaucher		Glucosylsphingosin (Lyso-Gb1/Lyso-GL-1)
<input type="checkbox"/> Niemann-Pick A/B (ASMD)		Lyso-Sphingomyelin (Lyso-SPM/Lyso-SM)
<input type="checkbox"/> Morbus Krabbe		Psychosin

Im Falle eines auffälligen Laborbefundes wünsche ich eine genetische Bestätigungsdagnostik. Aufklärung nach Gendiagnostikgesetz anbei.