

Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname des Versicherten

geb. am

Kostenträgerkennung

Versicherten-Nr.

Status

Betriebsstätten-Nr.

Arzt-Nr.

Datum

Eintrag nur bei Weiterüberweisung!
Betriebsstätten-Nr. des Erstveranlassers

Arzt-Nr. des Erstveranlassers

☐ Befund eilt, Übermittlung an

☐ Telefon

☐ Fax

Nr.

Diagnose / Verdachtsdiagnose

Befund / Medikation

Auftrag

Nicht zu verwenden bei Arbeitsunfällen, Berufskrankheiten und Schülereinfällen

Labor Dr. Wisplinghoff

UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG
HUMAN GENETIK



DAkkS
Deutsche
Akreditierungsstelle
D-ML-13062-01-00

Material: ☐ EDTA-Blut ☐ Heparinblut ☐ Abortmaterial ☐ Abstrich Mundschleimhaut ☐ DNA ☐ Chorionzotten/Fruchtwasser ☐ EILT

Klinische Angaben: ethnische Herkunft:

schwanger ☐ nein ☐ ja

pränatale Analyse ☐ nein ☐ ja

Patient/-in erkrankt ☐ nein ☐ ja

SSW +

Analysen bitte telefonisch ankündigen.

Angehörige/r erkrankt ☐ nein ☐ ja

Genetische Vorbefunde (Patient/-in) ☐ nein ☐ ja

Genetische Vorbefunde (Angehörige/r) ☐ nein ☐ ja

Vorbefunde bitte beilegen.

Vorbefunde bitte beilegen.

Anamnese/Indikation:

Einwilligungserklärung gem. Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Untersuchung / Fragestellung:

Ich erkläre, dass ich über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Grenzen der Aussagekraft der angeforderten Untersuchung aufgeklärt worden bin. Ich wurde zudem über mein Recht auf Nichtwissen aufgeklärt einschließlich des Rechts, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen, sondern vernichten zu lassen. Die möglichen Ergebnisse der genetischen Untersuchungen wurden in ihren denkbaren Konsequenzen ausführlich erörtert. Mit der Weiterleitung der Proben an das beauftragte Labor bin ich einverstanden. Alle Angaben und die Ergebnisse der Untersuchungen unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit. In Kenntnis darüber, dass ich meine Einwilligung jederzeit mit Wirkung für die Zukunft schriftlich oder mündlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person widerrufen kann, erkläre ich mein Einverständnis zur Probenentnahme und Durchführung der genetischen Untersuchung.

Bitte entscheiden Sie, wie Ihre Probe und das Ergebnis verwendet werden dürfen (Nichtzutreffendes bitte streichen):

- ☐ Ich bin mit der Aufbewahrung des Materials zum Zweck der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse oder für spätere Diagnosemöglichkeiten einverstanden.
- ☐ Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung des Materials für Qualitätssicherung oder wissenschaftliche Fragestellungen in pseudonymisierter Form einverstanden.
- ☐ Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.

Mitteilung von Zufallsbefunden: In seltenen Fällen können sich medizinische Erkenntnisse ergeben, die nicht in einen Zusammenhang mit der o. g. klinischen Fragestellung gebracht werden können, aber nach aktuellem Kenntnisstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) für mich oder meine Familie von therapeutischer oder prophylaktischer Relevanz sind. Ich wünsche die Mitteilung solcher Zufallsbefunde (keine Auswahl wird als NEIN gewertet).

☐ ja ☐ nein

Ort, Datum

Unterschrift Patient(in)/gesetzliche(r) Vertreter(in)

Unterschrift der verantwortl. ärztlichen Person

- ☐ Chromosomenanalyse (Heparin-Blut)
- ☐ Mikrodeletionssyndrome (FISH, Heparin-Blut)
 - ☐ DiGeorge-/VCF-Syndrom/CATCH22
 - ☐ Williams-Beuren-Syndrom
 - ☐ Smith-Magenis-Syndrom
- ☐ Array-CGH (EDTA-Blut)

► Für pränatale Chromosomenanalysen bitte den Untersuchungsauftrag Chromosomenanalyse verwenden.

Weitere molekulargenetische Untersuchungen

► Paneldiagnostik mittels NGS

Bitte beachten Sie auch unsere separaten Untersuchungsaufträge zur Paneldiagnostik mittels Next-Generation-Sequencing (NGS), darunter die Anforderungsscheine „Neurogenetik“ und „Kardiogenetik“.

► **NIPT (nicht-invasiver Pränataltest)**

Als nicht-invasive molekulargenetische Untersuchungsmethode der Pränataldiagnostik bieten wir Ihnen den NIPT an, der in unserem Labor in Köln durchgeführt und von unseren Fachärzten für Humangenetik befundet wird. Tests sowie die zugehörigen Untersuchungsaufträge stellen wir gerne zur Verfügung.

Molekulargenetik, alphabetisch sortiert (Gen in Klammern), Material EDTA-Blut

- | | | |
|---|---|--|
| ☐ Agammaglobulinämie, X-Chrom., Typ Bruton (BTK) | ☐ Kallmann-Syndrom (NGS-Panel) | ☐ Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy (AR) |
| ☐ Alagille-Syndrom (JAG1, NOTCH2) | ☐ Kardiomyopathie, hypertrophe (NGS-Panel) | ☐ Superoxid-Dismutase-2-Risikopolymorphismus |
| ☐ Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1) | ☐ Kleinwuchs (SHOX) | ☐ Thalassämie |
| ☐ Alzheimer-Demenz (APOE(E4), APP, PSEN1, PSEN2) | ☐ Lactosedefizienz, kongenitale (LCT) | ☐ alpha-Thalassämie (HBA) |
| ☐ Amyloidose, hereditäre (TTR) | ☐ Lactoseintoleranz (LCT-13910C>T) | ☐ beta-Thalassämie (HBB) |
| ☐ Amyotrophe Lateralsklerose (SOD1) | ☐ Li-Fraumeni-Syndrom (TP53) | ☐ delta-beta-Thalassämie (HDB-HBB) |
| ☐ Androgenrezeptor-Defekt (AR) | ☐ Lewy-Body-Demenz (SNCA) | ☐ Thrombophilie |
| ☐ Angelman-Syndrom | ☐ Long-QT-Syndrom (NGS-Panel) | ☐ Faktor-V-Leiden-Genotypisierung |
| ☐ Methylierungsspezifische (MS)-MLPA | ☐ Magenkrebs, erblicher (CDH1) | ☐ Prothrombin 20210G>A |
| ☐ UBE3A (Sequenzierung+MLPA) | ☐ Maligne Hyperthermie (CACNA1S, RYR1, STAC3) | ☐ MTHFR (677C>T, 1298C>T) |
| ☐ Apolipoprotein-A-V-Risikopolymorphismus (APOA5) | ☐ Mannose-binding lectin 2-Defizienz (MBL2) | ☐ GPIa (ITGA2) 807C>T |
| ☐ Apolipoprotein-E-Polymorphismus (APOE) | ☐ MODY (NGS-Panel) | ☐ GPIIb/IIIa (ITGB3) Leu33Pro (HPA1b) |
| ☐ Arterial-Tortuosity-Syndrom (SLC2A10) | ☐ Morbus Alexander (GFAP) | ☐ PAI1-4G/5G-Polymorphismus (SERPINE1) |
| ☐ Ataxien | ☐ Morbus Fabry (GLA) | ☐ Protein-C-Defizienz (PROC) |
| ☐ SCA1, 2, 3, 6, 7, 17 (Repeatexpansion)* | ☐ Morbus Meulengracht (UGT1A1) | ☐ Protein-S-Defizienz (PROS) |
| ☐ NGS-Panel | ☐ Morbus Osler (ENG, ACVRL1) | ☐ Vas-deferens-Aplasie – CBAVD (CFTR) |
| ☐ AZF-Deletionsanalyse b. Azoospermie (AZF-a/b/c) | ☐ Morbus Wilson (ATP7B) | ☐ von-Hippel-Lindau-Erkrankung (VHL) |
| ☐ Brust- und Eierstockkrebs | ☐ Multiple endokrine Neoplasie MEN1 (MEN1) | ☐ Wiskott-Aldrich-Syndrom (WAS) |
| ☐ BRCA1, BRCA2, vor Olaparib-/Lynparza® Therapie | ☐ Multiple endokrine Neoplasie MEN2 (RET) | ☐ XY-Gonadendysgenese (NR5A1, SRY) |
| ☐ Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (NGS-Panel) | ☐ Muskeldystrophie Duchenne/Becker (DMD-Dosis- u. Punktmutationsanalyse) | ☐ Yq11-Deletion (AZF a, b, c) |
| ☐ CADASIL (NOTCH3, HTRA1, TREX1) | ☐ MUTHY-assoziierte Polyposis (MUTYH) | ☐ Zerebrale kavernöse Angiome (KRIT1, CCM2, PDCD10) |
| ☐ Carnitinpalmityltransferase-Typ-2-Defizienz (CPT2) | ☐ Myoadenylat-Deaminase-Mangel (AMPD1) | ☐ Zöliakie HLA-DQ2/HLA-DQ8 |
| ☐ Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung/HMSN | ☐ Myoclonus-Epilepsie/Dravet-Syndrom (SCN1A) | |
| ☐ PMP22-Duplikation (MLPA) | ☐ Myotone Dystrophie Typ 1/DM1 (DMPK)* | |
| ☐ NGS-Panel | ☐ Myotone Dystrophie Typ 2/DM2/PROMM* (CNBP/ZNF9) | |
| ☐ Coffin-Lowry-Syndrom (RPS6KA3) | ☐ Myotonia congenita (CLCN1) | |
| ☐ Cystische Fibrose; Mukoviszidose (CFTR) | ☐ Nebennierenhypoplasia, X-chromosomale (DAX1) | |
| ☐ Häufigste Mutationen | ☐ Neurofibromatose Typ 1 (NF1) | |
| ☐ Komplettssequenzierung | ☐ Neurofibromatose Typ 2 (NF2) | |
| ☐ Eisenmangel-Anämie, refraktäre (TMPRSS6) | ☐ Noonan-Syndrom (NGS-Panel) | |
| ☐ epileptische Enzephalopathie (NGS-Panel) | ☐ Opitz-GBBB-Syndrom Typ 1 (MID1) | |
| ☐ Erythrozytose, familiäre (EPOR) | ☐ Osteoporose-Risikopolymorphismus (COL1A1, Vit.-D-Risikopolym.) | |
| ☐ Familiäre adenomatöse Polyposis FAP (APC) | ☐ Ovarialinsuffizienz, vorzeitige | |
| ☐ Fiebersyndrome | ☐ FMR1 | |
| ☐ Mittelmeerfieber, familiäres (MEFV) | ☐ NGS-Panel | |
| ☐ Hyper-IgD-Syndrom (MVK) | ☐ Pankreatitis (NGS-Panel) | |
| ☐ TRAPS (TNFRSF1A) | ☐ Paramyotonia congenita (SCN4A) | |
| ☐ Mucel-Wells-Syndrom/FCAS (NLRP3) | ☐ Parkinson-Syndrom, autos.-dom. (SNCA) | |
| ☐ Fragiles-X-Syndrom (FMR1) | ☐ Pendred-Syndrom (SLC26A4, FOXI1, KCNJ10) | |
| ☐ Fruktose-Intoleranz, erbliche (ALDOB) | ☐ Prader-Willi-Syndrom (MS-MLPA) | |
| ☐ Gicht/Hyperurikämie (HPRT) | ☐ Pseudocholinesterase-Defizienz (BCHE) | |
| ☐ Glykogen-Speicherkrankheit Typ 1a (G6PC) | ☐ Pseudoxanthoma elasticum-Syndrom (ABCC6) | |
| ☐ Glykogen-Speicherkrankheit Typ 1b (SLC37A4) | ☐ Pulmonale Hypertonie, primäre (BMPR2) | |
| ☐ Hämochromatose | ☐ Rett-Syndrom (MECP2) | |
| ☐ häufige HFE-Varianten C282Y, H63D, S65C | ☐ Schilddrüsenhormon-Resistenz (THRB) | |
| ☐ NGS-Panel | ☐ Schwerhörigkeit, nicht syndromal | |
| ☐ HIV-Resistenz (CCR5-del32) | ☐ GJB2 | |
| ☐ HLA-B27 b. Morbus Bechterew | ☐ NGS-Panel | |
| ☐ HLA-DQ2/HLA-DQ8 | ☐ SCID/Schwere kombinierte Immundefizienz (NGS-Panel) | |
| ☐ HNPCC/Lynch-Syndrom (MLH1, MSH1, MSH6, PMS2) | ☐ Sichelzellanämie (HBB) | |
| ☐ Holocarboxylase-Synthetase-Defekt (HLCS) | ☐ Sotos-Syndrom (NSD1) | |
| ☐ Huntington-Erkrankung (HTT) | ☐ Spastische Spinalparalyse/HSP (NGS-Panel) | |
| ☐ Hurler-Syndrom – MPS1 (IDUA) | ☐ Spinale Muskelatrophie/SMA (SMN1) | |
| ☐ Hypercholesterinämie, familiäre (NGS-Panel) | | |
| ☐ Hyperkalzämie, hypokalziurische (CASR) | | |

Allgemeine Hinweise

Alle auf dem Schein aufgeführten Untersuchungen finden sich im Kapitel 11 „Humangenetik“ des EBM und belasten somit nicht das Laborbudget. Einzige Ausnahme stellt die im Kapitel 32 angesiedelte *HFE*-Genotypisierung (C282Y, H63D, S65C) bei Verdacht auf Hämochromatose dar.

Die Zusammenstellung individueller Panels ist möglich, sprechen Sie uns gerne an. Auf unserer Website führen wir unter www.wisplinghoff.de/ngs die einzelnen Gene der großen Panels auf.

Humangenetische Beratung für Patientinnen und Patienten

Dr. med. Simone Sauter, Lars-Erik Wehner

Fachärzte für Humangenetik, Tel.: 0221 940 505 940



0007 0442 00