

Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname des Versicherten

geb. am

KostenträgerkennungVersicherten-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

Überweisungsschein für in-vitro-diagnostische Auftragsleistungen

☐ Kurativ☐ Präventiv☐ bei belegärztl. Behandlung☐ Unfall, Unfallfolgen

Auftragsnummer des Labors

Hier bitte sorgfältig Barcode-Etikett einkleben!

Knappschafts-kennziffer

Quartal

Geschlecht

☐ Kontrolluntersuchung bekannte Infektion

☐ eingeschränkter Leistungsanspruch gemäß §16 Abs. 3a SGB V

☐ SER

☐ Empfängnisregelung, Sterilisation, Schwangerschaftsabbruch

Abnahmedatum

Abnahmezeit

SSW

Vertragsarztstempel / Unterschrift überw. Arzt

Muster 10 (4.2024)

Labor Dr. Wisplinghoff

UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG
NEUROGENETIK



Klinische Angaben: ethnische Herkunft:

schwanger

präinatale Analyse

Patient/-in erkrankt

☐ nein☐ ja

☐ nein☐ ja

☐ nein☐ ja

SSW

Analysen bitte telefonisch ankündigen.

Material: EDTA-BlutPränatale Analysen nach Rücksprache.

☐ EILT

Genetische Vorbefunde (bitte beilegen)

Patient/-in

Angehörige/r

☐ nein☐ ja

☐ nein☐ ja



0007 0320 02

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.

☐ ja☐ nein

Ich wünsche die Mitteilung solcher Zufallsbefunde (keine Auswahl wird als NEIN gewertet).

Ort, DatumUnterschrift Patient(in)/gesetzliche(r) Vertreter(in)Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)

☐ C9ORF72 (Repeat) ☐ NGS-Panel, weitere Gene

Ataxie

Spinocerebelläre Ataxie (SCA)

☐ SCA1, 2, 3, 6, 7, 27B (Repeatexpansion) ☐ NGS-Panel, weitere Gene

Ataxie, autosomal-rezessiv

☐ Friedreich-Ataxie (Repeat) ☐ NGS-Panel, weitere Gene

Ataxie, gesamt

☐ NGS-Panel

Fragiles X-Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS)

☐ FMR1-Repeat

Episodische Ataxie

☐ NGS-Panel

CANVAS (RFC1)

☐ RFC1-Repeat

Choreatiforme Bewegungsstörung, Huntington-Krankheit

☐ HTT-Repeat ☐ SCA17 und DRPLA (Repeatexpansion)
☐ NGS-Panel, weitere Gene

Demenzen

☐ APOE4 (Risikomarker)
☐ Alzheimer-Erkrankung, familiäre: APP, PSEN1, PSEN2
Demenz, frontotemporale, familiär
☐ C9ORF72 (Repeat)
☐ NGS-Panel, weitere Gene
☐ Lewy-Body-Demenz: SNCA

Dystonie / Dyskinesie

Dystonien, isolierte

☐ NGS-Panel

Dystonie, paroxysmale

☐ NGS-Panel

Epilepsien / Migräne

Epileptische Enzephalopathie, frühkindliche

☐ NGS-Panel

Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen

☐ NGS-Panel

Migräne, familiäre hemiplegische

☐ NGS-Panel

Hereditäre spastische Paraplegie (HSP)

☐ NGS-Panel

Leukenzephalopathie

☐ NGS-Panel

Maligne Hyperthermie

☐ CACNA1S, RYR1, STAC3

Mitochondriale Erkrankungen (nukleär bzw. mtDNA kodiert)

Mitochondriale Enzephalopathie

☐ NGS-Panel

Leigh-Syndrom

☐ NGS-Panel

Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie (LHON)

☐ 3 primäre mtDNA-Mutationen m.3460G>A, m.11778G>A und m.14484T>C
☐ mtDNA-Komplettsequenzierung

Myopathien / Muskeldystrophien

Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie

☐ FSHD1: D4Z4-Repeat * #

Gliedergürtelmuskeldystrophien

Muskeldystrophie Duchenne / Becker (X-chromosomal)

☐ DMD-Dosisanalyse ☐ DMD-Punktmutationsanalyse

Gliedergürtelmuskeldystrophien (nicht DMD-ass.) / LGMD)

☐ NGS-Panel

Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie

☐ NGS-Panel

Distale Myopathie

☐ NGS-Panel

Muskeldystrophien / Myopathien kongenital

Dystroglykanopathien

☐ NGS-Panel

Muskeldystrophien, Kollagen-assoziierte und sonstige

☐ NGS-Panel

Myopathien / Muskeldystrophien

Muskeldystrophien / Myopathien kongenital

Myopathie, kongenital (Strukturmyopathie)

☐ NGS-Panel

Myofibrilläre Myopathien (MFM)

☐ NGS-Panel

Metabolische Myopathien

Fettsäureoxidationsstörungen

☐ NGS-Panel

Glykogenspeicherkrankheiten

☐ NGS-Panel

CoenzymQ10-Mangel

☐ NGS-Panel

Central-Core-Myopathie

☐ RYR1

Multi-Minicore-Myopathie

☐ RYR1

Myasthenes Syndrom, kongenital

☐ NGS-Panel

Myotonie / Myotone Dystrophie

☐ Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1): DMPK-Repeat
☐ Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2, PROMM): ZNF9-Repeat
☐ Myotonie, Paramyotonie: NGS-Panel

Neuropathie

Hereditäre motorische und sensible Neuropathie (HMSN)

HMSN, demyelinisierende

☐ PMP22-Duplikation (MLPA) ☐ NGS-Panel

HMSN, axonale

☐ NGS-Panel

HMSN, gesamt

☐ NGS-Panel

CANVAS (RFC1)

☐ RFC1-Repeat

Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)

☐ PMP22-Deletion ☐ PMP22-Punktmutationen

Hereditäre sensible und autonome Neuropathie (HSAN)

☐ NGS-Panel

Parkinson-Krankheit

☐ NGS-Panel

Spinale / Spinobulbäre Muskelatrophie

☐ Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy: AR-Repeat

Spinale Muskelatrophie (SMA)

☐ SMN1-Deletion ☐ NGS-Panel

SMA, frühmanifestierende

☐ NGS-Panel

SMA, spätmanifestierende

☐ NGS-Panel

Weitere neurogenetische Erkrankungen

☐ CADASIL: NOTCH3, HTRA1
☐ Morbus Fabry: GLA
☐ Morbus Wilson: ATP7B
☐ Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA): NGS-Panel
☐ Neurofibromatose Typ 1: NF1
☐ Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL): NGS-Panel
☐ Nystagmus, kongenital X-chromosomal: FRMD7, GPR143
☐ Optikusatrophie: NGS-Panel
☐ Progressive externe Ophthalmoplegie: NGS-Panel
☐ Refsum-Syndrom: NGS-Panel
☐ Von-Hippel-Lindau-Syndrom: VHL
☐ Tuberöse Sklerose: TSC1, TSC2
☐ Zerebrale kavernöse Angiome: CCM2, KRIT1, PDCD10

Allgemeine Hinweise

Alle auf dem Schein aufgeführten Untersuchungen finden sich im Kapitel 11 „Humangenetik“ des EBM und belasten somit nicht das Laborbudget.

Die Zusammenstellung individueller Panels ist möglich, sprechen Sie uns gerne an.

Humangenetische Ambulanz

Dr. med. Simone Sauter, Lars-Erik Wehner, Tel.: 0221 940 505 940

Material für alle Anforderungen: 3–5 ml EDTA-Blut

* wird als Unterauftrag in externem Labor durchgeführt

5–10 ml EDTA-Blut



0007 0324 02