



# Überweisungsschein für Laboratoriumsuntersuchungen als Auftragsleistung

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

Kurativ     Präventiv     bei belegärztl. Behandlung     Unfall, Unfallfolgen

**Auftragsnummer des Labors**

Hier bitte sorgfältig Barcode-Etikett einkleben!

ggf. Kennziffer Quartal

Kontrolluntersuchung bekannte Infektion Q J J

Behandlung gemäß Geschlecht

§ 116b SGB V eingeschränkter Leistungsanspruch

Empfängnisregelung, Sterilisation, Schwangerschaftsabbruch gemäß § 16 Abs. 3a SGB V

**Befundübermittlung eilt, nachrichtlich an**    Telefon Nr. \_\_\_\_\_    Fax Nr. \_\_\_\_\_

Diagnose / Verdachtsdiagnose

Befund / Medikation

Auftrag



Vertragsarztstempel / Unterschrift überw. Arzt

Nicht zu verwenden bei Arbeitsunfällen, Berufskrankheiten und Schülerunfällen

Muster 10 (10.2014)



## UNTERSUCHUNGSauftrag HUMANGENETIK



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

**Klinische Angaben:** ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_

schwanger     nein     ja    SSW      +     Angehörige(r) erkrankt     nein     ja

pränatale Analyse     nein     ja    Analysen bitte telefonisch ankündigen.    Genetische Vorbefunde (Patient)     nein     ja    Vorbefunde bitte beilegen.

Patient erkrankt     nein     ja    Genetische Vorbefunde (Angehörige/r)     nein     ja    Vorbefunde bitte beilegen.

**Anamnese/Indikation:** \_\_\_\_\_

### Einverständniserklärung gem. Gendiagnostikgesetz

**Untersuchung/Fragestellung:** \_\_\_\_\_

Ich erkläre, dass ich über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Grenzen der Aussagekraft der angeforderten Untersuchung aufgeklärt worden bin. 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. Diese Einwilligung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit. Ich kann jederzeit verlangen, dass mir Untersuchungsergebnisse nicht mitgeteilt werden und/oder dass Untersuchungsergebnisse, die bis zum Zeitpunkt des Widerrufs ermittelt wurden, vernichtet werden. Ein Nachteil entsteht mir daraus nicht.

#### Bitte entscheiden Sie, wie Ihre Probe und das Ergebnis verwendet werden dürfen:

Ich bin mit der Aufbewahrung des Materials zum Zweck der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse oder für spätere Diagnosemöglichkeiten einverstanden.  ja     nein

Ich bin mit der Aufbewahrung des Materials für Qualitätssicherung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form einverstanden.  ja     nein

Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.  ja     nein

Ort, Datum \_\_\_\_\_

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

Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person \_\_\_\_\_



0007 0265 04

Dokument: UA Humangenetik

## Zytogenetik und Array-Technologie

- 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“.

### ► PraenaTest®

Als nicht-invasive molekulargenetische Untersuchungsmethode der Pränataldiagnostik (nicht-invasiver Pränataltest, NIPT) bieten wir Ihnen den PraenaTest® 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)
- Alagille-Syndrom (JAG1)
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- Alzheimer-Demenz
  - APOE (E4)
  - APP
  - PSEN1
- Amyloidose, hereditäre (TTR)
- Amyotrophe Lateralsklerose (SOD1)
- Androgenrezeptor-Defekt (AR)
- Angelman-Syndrom
  - Imprintinganalyse (MLPA)
  - UBE3A
- Apolipoprotein-A-V-Risikopolymorphismus (APOA5)
- Apolipoprotein-E-Polymorphismus (APOE)
- Arterial-Tortuosity-Syndrom (SLC2A10)
- AZF-Deletionsanalyse b. Azoospermie (AZF-a/b/c)
- Brust- und Eierstockkrebs, familiärer
  - BRCA1
  - BRCA2
  - RAD51C
- CADASIL (NOTCH3)
- Carnitinpalmityltransferase-Typ-2-Defizienz (CPT2)
- Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung/HMSN
  - PMP22-Duplikation
  - PMP22-Punktmutation
  - MPZ
  - GJB1/CX32
- Coffin-Lowry-Syndrom (RPSGKA3)
- Cystische Fibrose; Mukoviszidose (CFTR)
  - häufigste Mutationen
  - Komplettszenenzierung
- Darmkrebs, familiärer (HNPCC)
  - MLH1
  - MSH2
  - MSH6
  - PMS2
- Eisenmangel-Anämie, refraktäre (TMPRSS6)
- epileptische Enzephalopathie Typ CDKL5
- Erythrozytose, familiäre (EPOR)
- Faktor-V-Leiden-Genotypisierung
- Familiäre adenomatöse Polyposis FAP
  - APC
  - MUTYH
- Fiebersyndrome
  - Mittelmeerfieber, familiäres (MEFV)
  - Hyper-IgD-Syndrom (MVK)
  - TRAPS (TNFRSF1A)
  - Muckle-Wells-Syndrom/FCAS (NLRP3)
- Fragiles-X-Syndrom (FMR1)
- Fruktose-Intoleranz, erbliche (ALDOB)
- Gicht/Hyperurikämie (HPRT)
- Glykogen-Speicherkrankheit Typ 1a (G6PC)
- Glykogen-Speicherkrankheit Typ 1b (SLC37A4)
- Hämochromatose
  - HFE (Typ1)
  - HJV (Typ2a, juvenile)
  - HAMP (Typ2b)
  - TFR2 (Typ3)
  - SLC40A1 (Typ4)
  - Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom (FTL)
- HIV-Resistenz (CCR5-del32)
- HLA-B27 b. Morbus Bechterew
- HLA-DQ2/HLA-DQ8
- Holocarboxylase-Synthetase-Defekt (HLCS)
- Huntington-Erkrankung (HTT)
- Hurler-Syndrom – MPS1 (IDUA)
- Hypercholesterinämie, familiäre
  - Liganden-defektes APOB100
  - LDLR
  - PCSK9
  - LDLRAP1
- Hyperkalzämie, hypokalziurische (CASR)
- Mannose-binding lectin 2-Defizienz (MBL2)

- Jervell- und Lange-Nielsen-Syndrom
  - Typ1 (KCNQ1)
  - Typ2 (KCNE1)
- Kallmann-Syndrom
  - Kallmann-Syndrom Typ 1 (KAL1)
  - Kallmann-Syndrom Typ 2 (FGFR1)
  - Kallmann-Syndrom Typ 3 (PROK2)
  - Kallmann-Syndrom Typ 4 (PROK2)
- Kardiomyopathie, hypertrophe
  - MYBPC3
  - MYH7
  - TNNT2
  - TNNI3
- Kleinwuchs (SHOX)
- Lactosedefizienz, kongenitale (LCT)
- Lactoseintoleranz (LCT-13910C>T)
- Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)
- Lewy-Body-Demenz (SNCA)
- LongQT-Syndrom
  - Typ1 (KCNQ1)
  - Typ2 (KCNH2)
  - Typ3 (SCN5A)
  - Typ5 (KCNE1)
- Magenkrebs, erblicher (CDH1)
- MODY
  - MODY-2 (GCK)
  - MODY-3 (HNF1A)
  - MODY-1 (HNF4A)
  - MODY-5 (HNF1B)
- Morbus Alexander (GFAP)
- Morbus Fabry (GLA)
- Morbus Meulengracht (UGT1A1)
- Morbus Osler
  - ENG
  - ACVRL1/ALK1
- Morbus Wilson (ATP7B)
- Multiple endokrine Neoplasie MEN1 (MENIN)
- Multiple endokrine Neoplasie MEN2 (RET)
- Muskeldystrophie Duchenne/Becker (DMD-Deletionsanalyse)
- Myoadenylat-Deaminase-Mangel (AMPD1)
- Myoclonus-Epilepsie/Dravet-Syndrom (SCN1A)
- Myotone Dystrophie Typ 1/DM1 (DMPK)
- Myotone Dystrophie Typ 2/DM2/PRODM (ZNF9)
- Myotonia congenita (CLCN1)
- Nebennierenhypoplasie, X-chromosomale (DAX1)
- Neurofibromatose Typ 1 (NF1)
- Neurofibromatose Typ 2 (NF2)
- Noonan-Syndrom
  - PTPN11
  - SOS1
  - RAF1
  - KRAS
- Opitz-GBBB-Syndrom Typ 1 (MID1)
- Osteoporose-Risikopolymorphismus
  - COL1A1
  - Vit.-D-Risikopolym.
- Ovarialinsuffizienz, vorzeitige
  - FMR1
  - BMP15
- Pankreatitis
  - PRSS1
  - SPINK1
  - Chymotrysin C
  - CFTR
- Paramyotonia congenita (SCN4A)
- Parkinson-Syndrom, aut.-dom. (SNCA)
- Pendred-Syndrom (SLC26A4)
- Prader-Willi-Syndrom
- Prothrombin-Genotyp 20210G>A
- Pseudocholinesterase-Defizienz (BCHE)
- Pseudoxanthoma elasticum-Syndrom (ABCC6)
- Pulmonale Hypertonie, primäre (BMPR2)
- Rett-Syndrom (MeCP2)
- Schilddrüsenhormon-Resistenz (THRB)
- SCID/Schwere kombinierte Immundefizienz (RAG1/2)
- Sichelzellanämie (HBB)

- Sotos-Syndrom (NSD1)
- Spastische Spinalparalyse (HSP)
  - SPAST/SPG4
  - SPG7
  - SPG 11
  - ATL1/SPG3A
  - REEP1/SPG31
- Spinale Muskelatrophie/SMA (SMN1)
- Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy (AR)
- Spinocerebelläre Ataxien/SCA
  - SCA1 (ATXN1)
  - SCA2 (ATXN2)
  - SCA3 (ATXN3)
  - SCA6 (CACNA1A)
  - SCA7 (ATXN7)
  - SCA17 (TBP)
- Superoxid-Dismutase-2-Risikopolymorphismus
- Taubheit
  - GJB2/Connexin26
  - GJB6/Connexin30
  - Pendred-Syndrom (SLC26A4)
- Thalassämie
  - alpha-Thalassämie (HBA)
  - beta-Thalassämie (HBB)
  - delta-beta-Thalassämie (HDB-HBB)
- Thrombophilie
  - Faktor-V-Leiden-Genotypisierung
  - Prothrombin 20210G>A
  - MTHFR 677C>T
  - GPIa (ITGA2) 807C>T
  - GPIIb/IIIa (ITGB3) Leu33Pro (HPA1b)
  - PAI-1-4G/5G-Polymorphismus (SERPINE1)
  - Protein-C-Defizienz (PROC)
  - Protein-S-Defizienz (PROS)
- Vas-deferens-Aplasie – CBAVD (CFTR)
- von-Hippel-Lindau-Erkrankung (VHL)
- Wiskott-Aldrich-Syndrom (WAS)
- XY-Gonadendysgenese (NR5A1, SRY)
- Yq11-Deletion (AZF a, b, c)
- Zerebrale kavernöse Angiome
  - CCM1 (KRIT1)
  - CCM2
  - CCM3 (PDCD10)
- Zöliakie HLA-DQ2/HLA-DQ8

## Pharmakogenetik (keine Leistung der GKV)

- Acetylierer-Status (NAT2)
- Cumarin-Sensitivität (VKORC1, CYP2C9)
- Cytochrom P450 Typ 2D6 (CYP2D6)
- DPD-Mangel/5-FU-Toxizität
- TPMT-Defizienz

## Sonstiges

---

---

---

---

Individuell für Patienten zusammengestellte Genpanels und Einzelgenanalysen können angeboten werden. Sprechen Sie uns dazu an.



0007 0201 04