



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 eingeschränkter Leistungsanspruch

§ 116b SGB V gemäß § 16 Abs. 3a SGB V

Empfängnisregelung, Sterilisation, Schwangerschaftsabbruch

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 NEUROGENETIK



► Panel-Diagnostik siehe Rückseite.

Klinische Angaben: ethnische Herkunft: _____

Material: EDTA-Blut Pränatale Analysen nach Rücksprache.

EILT

schwanger nein ja SSW +

Patient erkrankt nein ja

Angehörige(r) erkrankt nein ja

Genetische Vorbefunde (bitte beilegen)

Patient nein ja

Angehörige/r nein ja



0007 0320 00

Anamnese/Indikation: _____

Einverständniserklärung gem. Gendiagnostikgesetz (GenDG)

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 _____

Hinweis zur Erstattung durch die GKV

Die Mutationssuche mittels Multi-Gen-Panel-Sequenzierung in bis zu 25 Kilobasen (Kb) kodierender Sequenz ist Leistung der gesetzlichen Krankenversicherung. NGS-Panels < 25 Kb werden gekennzeichnet als „Basisdiagnostik“ bzw. durch einzeln aufgeführte Gene. Die Beauftragung weiterführender Panels > 25 Kb (als „Großes Panel“ gekennzeichnet) erfordert eine vorherige Genehmigung der Kostenübernahme durch die zuständige Krankenkasse. Wir können die Antragstellung bei der Krankenkasse übernehmen. Hierzu benötigen wir neben der schriftlichen Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG), siehe oben, eine Entbindung von der Schweigepflicht durch den Patienten sowie ausführliche klinische Angaben.

Mutationssuche > 25 Kilobasen: Ich willige ein, dass meine Daten an meine gesetzliche Krankenkasse übermittelt werden, um die Notwendigkeit einer genetischen Diagnostik ausführlich zu begründen. Hiermit beauftrage ich das Labor Dr. Wisplinghoff, einen entsprechenden Antrag an meine Krankenkasse zu stellen.

Unterschrift gesetzlich versicherte(r) Patient(in)/gesetzliche(r) Vertreter(in) _____

Sollte die Krankenkasse die Kosten nicht übernehmen, wünsche ich Informationen über die Möglichkeit einer Selbstzahlerleistung (IGeL).

Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)

- C9ORF72 (Repeat) Basisdiagnostik: ALS2, ANG, CHMP2B, FIG4, FUS, OPTN, PFN1, SIGMAR1, SOD1, TARDBP, UBQLN2, VAPB, VCP

Ataxie

Spinocerebelläre Ataxie (SCA)

- SCA1, 2, 3, 6, 7, 17 (Repeatexpansion) Basisdiagnostik: AFG3L2, ITPR1, KCNC3, KCND3, PRKCG, SPTBN2, TTBK2

Ataxie, autosomal-rezessiv

- Friedreich-Ataxie (Repeat) Basis-Diagnostik: APTX, ATM, FXN, POLG, SETX, TTPA

Ataxie, gesamt

- Großes Panel: 80 Gene FXTAS

Episodische Ataxie

- Basisdiagnostik: CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SLC1A3, SLC2A1

Choreatiforme Bewegungsstörung, Huntington-Krankheit

- HTT-Repeat SCA17 und DRPLA (Repeatexpansion)
 Basisdiagnostik: ADCY5, FTL, NKX2-1, NLRP3, PRNP, PRRT2, RNF216, VPS13A, XK

Demenzen

- APOE4 (Risikomarker)
 Alzheimer-Erkrankung, familiäre: APP, PSEN1, PSEN2
Demenz, frontotemporale, familiäre
 C9ORF72 (Repeat)
 Basisdiagnostik: CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, DCTN1, FUS, GRN, MAPT, NOTCH3, PSEN1, PSEN2, TARDBP, VCP
 Lewy-Body-Demenz: SNCA

Dystonie/Dyskinesie

Dystonien, isolierte

- Basisdiagnostik: ANO3, CIZ1, COL6A3, GNAL, HPCA, PRKCG, THAP1, TOR1A, TTBK2, TUBB4A, SPTBN2

Dystonie, paroxysmale

- Basisdiagnostik: ADCY5, PNKD, PRRT2, SLC2A1

Epilepsien/Migräne

Epileptische Enzephalopathie, frühkindliche

- Basisdiagnostik: ALDH7A1, ARX, CDKL5, KCNQ2, POLG, SCN1A, SLC2A1, STXBP1
 Großes Panel: 62 Gene

Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen

- Basisdiagnostik: GABRD, GABRG2, SCN1A, SCN1B, SCN2A

Migräne, familiäre hemiplegische

- Basisdiagnostik: ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, SCN1A, SLC2A1

Hereditäre spastische Paraplegie (HSP)

- Basisdiagnostik: ATL1, CYP7B1, KIF5A, NIPA1, REEP1, SPAST SPG7, SPG11
 Großes Panel: 56 Gene

Mitochondriale Erkrankungen (nukleär kodiert)

Mitochondriale Enzephalopathie

- Großes Panel: 120 Gene

Leigh-Syndrom

- Großes Panel: 49 Gene

Myopathien/Muskeldystrophien

Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie

- FSHD1: D4Z4-Repeat

Gliedergürtelmuskeldystrophien

Muskeldystrophie Duchenne/Becker (X-chromosomal)

- DMD-Deletionsanalyse DMD-Punktmutationsanalyse

Gliedergürtelmuskeldystrophien (nicht DMD-ass./LGMD)

- Basisdiagnostik: ANO5, CAPN3, CAV3, DYSF, FKRP, FKTN, LMNA, MYOT, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRIM32
 Großes Panel: 35 Gene

Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie

- Basisdiagnostik: EMD, FHL1, LMNA, SYNE2 Großes Panel: 35 Gene

Distale Myopathie

- Großes Panel: 18 Gene

Muskeldystrophien/Myopathien kongenital

Dystroglykanopathien

- Basisdiagnostik: B3GALNT2, B3GNT1, DAG1, FKRP, FKTN, GMPBP, ISPD, LARGE, POMT1, POMT2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, TMEM5
 Großes Panel: 22 Gene

Muskeldystrophien, Kollagen-assoziierte und sonstige

- Basisdiagnostik: COL6A1, COL6A2, COL6A3, CHKB, FHL1, ITGA7, SEPN1
 Großes Panel: 22 Gene

Myopathien/Muskeldystrophien

Muskeldystrophien/Myopathien kongenital

Myopathie, kongenital (Strukturmyopathie)

- Basisdiagnostik: ACTA1, MYH7, RYR1, TPM3 Großes Panel: 22 Gene

Myofibrilläre Myopathien (MF)

- Basisdiagnostik: BAG3, CRYAB, DES, FLNC, LDB3, MYOT

Metabolische Myopathien

Fettsäureoxidationsstörungen

- Basisdiagnostik: ACADM, ACADS, ACADVL, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, HADHA, HADHB, SLC25A20 Großes Panel: 14 Gene

CoenzymQ10-Mangel

- Basisdiagnostik: ANO10, APTX, COQ2, COQ6, COQ8A, COQ9, ETFA, ETFB, ETFDH, PDSS1, PDSS2

Glykogenspeicherkrankheiten

Myasthenes Syndrom, kongenital

- Basisdiagnostik: AGRN, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COLQ, DOK7, GFPT1, MUSK, RAPSIN

Myotonie/Myotone Dystrophie

- Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1): DMPK-Repeat
 Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2, PROMM): ZNF9-Repeat
 Myotonie, Paramyotonie: CLCN1, SCN4A

Neuropathie

Hereditäre motorisch-sensorische Neuropathie (HMSN)

HMSN, demyelinisierende

- PMP-22 Duplikation (MLPA)
 Basisdiagnostik: DNMT2, EGR2, FGD4, FIG4, GDAP1, GJB1, LITAF, MPZ, NEFL, PMP22, PRX, SH3TC2, YARS

HMSN, axonale

- Basisdiagnostik: DNMT2, DYNC1H1, GARS, GDAP1, GJB1, HSPB1, HSPB8, LMNA, MFN2, MPZ, NEFL, YARS

HMSN, gesamt

- Großes Panel: 44 Gene

Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie (HSAN)

- Basisdiagnostik: ATL1, DNMT1, FAM134B, KIF1A, SCN9A, SPTLC1, SPTLC2
 Großes Panel: 15 Gene

Parkinson-Krankheit

- Autosomal-dominante Formen: LRRK2, SNCA, VPS35
 Autosomal-rezessive Formen: PARK2, PARK7, PINK1
 Atypische Formen (aut.-rez.): ATP13A2, FBXO7, PLA2G6

Spinale/Spinobulbäre Muskelatrophie

- Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy: AR-Repeat

Spinale Muskelatrophie (SMA)

- SMN1-Deletion SMA gesamt, großes Panel: 21 Gene

SMA, frühmanifestierende

- Basisdiagnostik: ATP7A, ASAH1, EXOSC3, EXOSC8, IGHMBP2, PLEKHG5, TRPV4, UBA1, VRK1

SMA, spätmanifestierende

- Basisdiagnostik: BSCL2, CHCHD10, FBXO38, GARS, HSPB8, REEP1, SLC5A7, TFG, VABP

Weitere neurogenetische Erkrankungen

- CADASIL: NOTCH3 Morbus Fabry: GLA
 Morbus Wilson: ATP7B
 Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA) – Basisdiagnostik: ATP13A2, C19orf12, CP, DCAF17, FA2H, FTL, PANK2, PLA2G6, SCP2
 Neurofibromatose: NF1
 Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL) – Basisdiagnostik: CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CSTB, CTSD, DNAJC5, GRN, KCTD7, PPT1, TPP1
 Nystagmus, kongenital X-chromosomal: FRMD7, GPR143
 Optikusatrophie – Basisdiagnostik: ACO2, ATP1A3, C12orf65, CISD2, FA2H, MFN2, OPA1, OPA3, SPG7, TIMM8A, TMEM126A, WFS1
 Progressive externe Ophthalmoplegie – Basisdiagnostik: ACADS, OPA1, POLG, POLG2, RRM2B, SLC25A4, SPG7, TK2, TYMP
 Refsum-Syndrom, Basisdiagnostik: PHYH, PEX7
 Von-Hippel-Lindau-Syndrom: VHL Tuberoöse Sklerose: TSC1, TSC2
 Zerebrale kavernöse Angiome, Basisdiagnostik: CCM2, KRIT1, PDCC10

► Material für alle Anforderungen: EDTA-Blut

► Hinweis zur Erstattung durch die GKV siehe Vorderseite.

Allgemeine Hinweise

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

Auf unserer Website www.wisplinghoff.de/ngs führen wir die einzelnen Gene der großen Panels auf.

Humangenetische Ambulanz

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



0007 0324 00