

**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!

Knappschaftskennziffer  
Quartal  
Geschlecht

Kontrolluntersuchung bekannte Infektion  
Behandlung gemäß  eingeschränkter Leistungsanspruch  
 § 116b SGB V  gemäß §16 Abs. 3a SGB V

Abnahmedatum Abnahmezeit  
T T M M J J h h m m SSW

Befund eilt, Übermittlung an  Telefon  Fax Nr. \_\_\_\_\_

Diagnose / Verdachtsdiagnose

Befund / Medikation

Auftrag

Vertragsarztstempel / Unterschrift überw. Arzt

Nicht zu verwenden bei Arbeitsunfällen, Berufskrankheiten und Schülerunfällen



**UNTERSUCHUNGSaufTRAG HUMANGENETIK**



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

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

schwanger  nein  ja SSW   
pränatale Analyse  nein  ja Analysen bitte telefonisch ankündigen.  
Patient/-in erkrankt  nein  ja

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



0007 0441 00

Ort, Datum Unterschrift Patient(in)/gesetzliche(r) Vertreter(in) Unterschrift der verantwortl. ärztlichen Person

## 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.

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

- Agammaglobulinämie, X-Chrom., Typ Bruton (*BTK*)
- Alagille-Syndrom (*JAG1, NOTCH2*)
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (*SERPINA1*)
- Alzheimer-Demenz (*APOE(E4), APP, PSEN1, PSEN2*)
- Amyloidose, hereditäre (*TTR*)
- Amyotrophe Lateralsklerose (*SOD1*)
- Androgenrezeptor-Defekt (*AR*)
- Angelman-Syndrom
  - Methylierungsspezifische (MS)-MLPA
  - UBE3A* (Sequenzierung+MLPA)
- Apolipoprotein-A-V-Risikopolymorphismus (*APOA5*)
- Apolipoprotein-E-Polymorphismus (*APOE*)
- Arterial-Tortuosity-Syndrom (*SLC2A10*)
- Ataxien
  - SCA1, 2, 3, 6, 7, 17 (Repeateexpansion)\*
  - NGS-Panel
- AZF-Deletionsanalyse b. Azoospermie (*AZF-a/b/c*)
- Brust- und Eierstockkrebs
  - BRCA1, BRCA2*, vor Olaparib-Lynparza® Therapie
  - Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (NGS-Panel)
- CADASIL (*NOTCH3, HTRA1, TREX1*)
- Carnitinpalmityltransferase-Typ-2-Defizienz (*CPT2*)
- Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung/HMSN
  - PMP22*-Duplikation (MLPA)
  - NGS-Panel
- Coffin-Lowry-Syndrom (*RPS6KA3*)
- Cystische Fibrose; Mukoviszidose (*CFTR*)
  - Häufigste Mutationen
  - Komplettssequenzierung
- Eisenmangel-Anämie, refraktäre (*TMPRSS6*)
- epileptische Enzephalopathie (NGS-Panel)
- Erythrozytose, familiäre (*EPOR*)
- Familiäre adenomatöse Polyposis FAP (*APC*)
- 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
  - häufige *HFE*-Varianten C282Y, H63D, S65C
  - NGS-Panel
- HIV-Resistenz (*CCR5-del32*)
- HLA-B27 b. Morbus Bechterew
- HLA-DQ2/HLA-DQ8
- HNPCC/Lynch-Syndrom (*MLH1, MSH1, MSH6, PMS2*)
- Holocarboxylase-Synthetase-Defekt (*HLCS*)
- Huntington-Erkrankung (*HTT*)
- Hurler-Syndrom – MPS1 (*IDUA*)
- Hypercholesterinämie, familiäre (NGS-Panel)
- Hyperkalzämie, hypokalziurische (*CASR*)

► Material für alle Anforderungen: EDTA-Blut

### 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](http://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

## 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.

- Kallmann-Syndrom (NGS-Panel)
- Kardiomyopathie, hypertrophe (NGS-Panel)
- Kleinwuchs (*SHOX*)
- Lactosedefizienz, kongenitale (*LCT*)
- Lactoseintoleranz (*LCT-13910C>T*)
- Li-Fraumeni-Syndrom (*TP53*)
- Lewy-Body-Demenz (*SNCA*)
- Long-QT-Syndrom (NGS-Panel)
- Magenkrebs, erblicher (*CDH1*)
- Maligne Hyperthermie (*CACNA1S, RYR1, STAC3*)
- Mannose-binding lectin 2-Defizienz (*MBL2*)
- MODY (NGS-Panel)
- Morbus Alexander (*GFAP*)
- Morbus Fabry (*GLA*)
- Morbus Meulengracht (*UGT1A1*)
- Morbus Osler (*ENG, ACVRL1*)
- Morbus Wilson (*ATP7B*)
- Multiple endokrine Neoplasie MEN1 (*MEN1*)
- Multiple endokrine Neoplasie MEN2 (*RET*)
- Muskeldystrophie Duchenne/Becker (*DMD*-Dosis- u. Punktmutationsanalyse)
- MUTHY*-assoziierte Polyposis (*MUTYH*)
- Myoadenylat-Deaminase-Mangel (*AMPD1*)
- Myoclonus-Epilepsie/Dravet-Syndrom (*SCN1A*)
- Myotone Dystrophie Typ 1/DM1 (*DMPK*)\*
- Myotone Dystrophie Typ 2/DM2/PROMM\* (*CNBP1/ZNF9*)
- Myotonia congenita (*CLCN1*)
- Nebennierenhypoplasia, X-chromosomale (*DAX1*)
- Neurofibromatose Typ 1 (*NF1*)
- Neurofibromatose Typ 2 (*NF2*)
- Noonan-Syndrom (NGS-Panel)
- Opitz-GBBB-Syndrom Typ 1 (*MID1*)
- Osteoporose-Risikopolymorphismus (*COL1A1, Vit.-D-Risikopolym.*)
- Ovarialinsuffizienz, vorzeitige
  - FMR1*
  - NGS-Panel
- Pankreatitis (NGS-Panel)
- Paramyotonia congenita (*SCN4A*)
- Parkinson-Syndrom, autos.-dom. (*SNCA*)
- Pendred-Syndrom (*SLC26A4, FOXI1, KCNJ10*)
- Prader-Willi-Syndrom (MS-MLPA)
- Pseudocholinesterase-Defizienz (*BCHE*)
- Pseudoxanthoma elasticum-Syndrom (*ABCC6*)
- Pulmonale Hypertonie, primäre (*BMPR2*)
- Rett-Syndrom (*MECP2*)
- Schilddrüsenhormon-Resistenz (*THRB*)
- Schwerhörigkeit, nicht syndromal
  - GJB2*
  - NGS-Panel
- SCID/Schwere kombinierte Immundefizienz (NGS-Panel)
- Sichelzellanämie (*HBB*)
- Sotos-Syndrom (*NSD1*)
- Spastische Spinalparalyse/HSP (NGS-Panel)
- Spinale Muskelatrophie/SMA (*SMN1*)
- Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy (*AR*)
- Superoxid-Dismutase-2-Risikopolymorphismus
- Thalassämie
  - alpha-Thalassämie (*HBA*)
  - beta-Thalassämie (*HBB*)
  - delta-beta-Thalassämie (*HDB-HBB*)
- Thrombophilie
  - Faktor-V-Leiden-Genotypisierung
  - Prothrombin 20210G>A
  - MTHFR* (677C>T, 1298C>T)
  - GPlIa (*ITGA2*) 807C>T
  - GPlIIa (*ITGB3*) Leu33Pro (HPA1b)
  - PAI1-4G/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 (*KRIT1, CCM2, PDCD10*)
- Zöliakie HLA-DQ2/HLA-DQ8

## Pharmakogenetik

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

## Sonstiges

\* wird als Unterauftrag in externem Labor durchgeführt  
\*\* keine Leistung der GKV



0007 0442 00