

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
geb. am		
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum



Nuklearmedizin & Endokrinologie MVZ

Ludwigstr. 2
63739 Aschaffenburg
Tel. 06021-447798-0
www.nukendo.de

Humangenetik:
Tel. 06021-447798-41

Geschlecht des Patienten: <input type="radio"/> weiblich <input type="radio"/> männlich
--

Anforderung Humangenetische Untersuchung

<p><input type="checkbox"/> GKV-Patient Bei GKV-Patienten ist dieser Untersuchungsauftrag nur in Verbindung mit einem vollständig ausgefüllten Laborschein Muster 10 mit Angabe der Verdachtsdiagnose und Auftrag für die gewünschte Untersuchung sowie unterschriebener Einwilligungserklärung gültig.</p> <p><input type="checkbox"/> Privatpatient/Selbstzahler Bei Privatversicherten bitte ausgefüllten Untersuchungsauftrag und unterschriebene Einwilligungserklärung einsenden. Eine Kostenübernahmezusage der privaten Krankenversicherung bei Komplett-Sequenzierungen muss vor Untersuchungsbeginn geklärt werden.</p>
--

<p>Einsender (Stempel) - Unterschrift</p> <p>Labornummer (nur vom Labor auszufüllen):</p>

<p>Indikation – Diagnose / Verdacht</p>	<p>Angaben zum Patienten:</p> <p>Ethnische Herkunft: _____</p> <p>Indexpatient bekannt <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein</p> <p>Mutation des Indexpatienten _____</p> <p>Vorbefunde <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein</p> <p>Knochenmarkspende erhalten <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein</p>
--	---

<p>Untersuchungsmaterial</p> <p><input type="checkbox"/> EDTA Blut <input type="checkbox"/> DNA</p> <p><input type="checkbox"/> Andere _____</p> <p>Datum der Probenentnahme: ____ ____ ____</p> <p>Art der Diagnostik Diagnostische <input type="checkbox"/> Prädiktive <input type="checkbox"/> Vorgeburtliche Analyse <input type="checkbox"/></p>	<p>Für alle genannten Untersuchungen benötigen wir, wenn nicht anders gekennzeichnet, jeweils 2,5 ml EDTA-Blut.</p> <p>Entnahme- und Probenversandmaterial senden wir Ihnen gerne auf Anfrage zu.</p>
--	---

Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (nicht zutreffende Passagen bitte streichen)

Ich bestätige mit meiner Unterschrift, dass ich von dem behandelnden Arzt über die Aussagekraft und Konsequenzen der obengenannten Untersuchung umfassend aufgeklärt worden bin, dass ich mit der Entnahme der Probe einverstanden bin und dass die Probe für genetische Untersuchungen zur Klärung der oben genannten Fragestellungen verwendet werden darf. Ich bestätige weiterhin, dass ich über meinen Anspruch auf eine genetische Beratung informiert wurde, dass mir ausreichende Bedenkzeit vor der Einwilligung zu oben genannten Untersuchungen zur Verfügung stand, dass ich darauf hingewiesen wurde, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen zurückziehen kann, und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren.

Ich bin damit einverstanden, dass eine Mitteilung der Ergebnisse der molekulargenetischen Analysen an mitbehandelnde Ärzte (_____) erfolgt, und dass der Auftrag ggf. an ein spezialisiertes Labor weitergeleitet wird. Die Ergebnisse der Untersuchungen müssen nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgabe nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie gegebenenfalls meiner Familie auch in Zukunft zur Verfügung stehen. Nach Abschluss der genetischen Diagnostik verbleibendes Untersuchungsmaterial übereigne ich hiermit gemäß § 950 BGB dem Labor. Ich bin einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend den gesetzlichen Vorgaben gespeichert werden und gegebenenfalls in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt/publiziert werden.

Ort, Datum

Unterschrift Patientin/Patient
bzw. Erziehungsberechtigte(r)

Unterschrift behandelnde/r
verantwortliche(r) Ärztin / Arzt

Humangenetische Analysen

Name, Vorname des Patienten

geb. am

Hämostase

- Gerinnungsstörungen**
(FV-Leiden & Cambridge, MTHFR 677 & 1298, Faktor II, PAI-1 4/5G PROC, PROS1, SERPINC1, Faktor VIII, VWF)
Einzelgen-Diagnostik
 - Faktor II / Prothrombin (Thrombophilie)
 - Faktor V Leiden (Thrombophilie)
 - MTHFR (Thrombophilie, Atheroskleroserisiko)
 - PAI-1 4/5G (arterielle und venöse Gefäßverschlüsse)

Herz-Kreislauf-Erkrankungen

Bluthochdruck

- Pulmonale Hypertonie**
(ACVRL1, BMPR1B, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, GDF2, KCNA5, KCNK3, SMAD4, SMAD9, TBX4)
Einzelgen-Diagnostik
 - Angiotensin Converting Enzym (ACE) I/D-Pol.

Gefäßerkrankungen

- Thorakales Aortenaneurysma**
(ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFBF1, TGFBF2)
- Marfan-Syndrom**
(FBN1, TGFBF1, TGFBF2)

Ionenkanalerkrankungen

- Brugada-Syndrom**
(CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN3B, SCN5A, TRPM4)
- Long-QT-Syndrom**
(CACNA1C, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1)

Kardiomyopathien

- Hypertrophe Kardiomyopathie HCM**
(ACTC1, ACTN2, CSRP3, JPH2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NEXN, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN)
- Dilatative Kardiomyopathie DCM**
(LMNA, TNNT2, ACTC1, MYH7, TPM1, TNNI3, SDHA, MYBPC3, RAF1)
- Kardiale Amyloidose**
Einzelgen-Diagnostik: Transthyretin (TTR)

Knochenstoffwechsel

- Osteoporose**
(ALPL, BMP1, CALCR, COL1A1, COL1A2, CRTAP, IFITM5, LRP5, PDLIM4, PLS3, SOST, TNFRSF11, VDR, WTN1)
Einzelgen-Diagnostik
 - Vitamin-D-Rezeptor(VDR)-Polymorphismus

Onkogenetik

- Mamma-Ovar-Karzinom**
(ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, RAD51C, TP53)
Einzelgen-Diagnostik
 - vor medikamentöser Behandlung (BRCA1, BRCA2)
- Kolon-Karzinom / FAP**
(APC, MUTYH, NTHL1, MSH3, POLD1, POLE)
- Kolon-Karzinom / HNPCC**
(MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)

Neurogenetik

- Alzheimer**
(PSEN-1, APOE (E2, E3, E4), APP, PSEN-2)
Einzelgen-Diagnostik
 - Alzheimer-Risiko APOE (E2, E3, E4)

- Parkinson**
(ATP13A2, BOX7, DNAJC6, GBA, LRRK2, PARK7, PINK1, PRKN, SNCA, VPS13C, VPS35)

Schilddrüse und Nebenschilddrüsen

- Schilddrüsen-Feinnadelpunktion**
(AKT1, BRAF, HRAS, KRAS, NRAS, TERT Promotor, PIK3CA, RET, THSR, TP53)
- Hyperparathyreoidismus / C-Cell-Carcinom / MEN 1 / MEN 2**
(AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, GCM2, GNA11, MEN1, PTH, RET)
- Phäochromozytom / Paragangliom**
(FH, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, TMEM127, VHL)
Einzelgen-Diagnostik
 - Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MENIN)
 - Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (RET-Protoonkogen)
 - Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)
 - Schilddrüsenhormonresistenz (THRA, THRB)

Stoffwechselerkrankungen

- Adipositas**
(ADCY3, ADIPOQ, ADRB2, AGRP, CARTPT, GHRL, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, NROB2, NTRK2, PCSK1, POMC, PPARG, SIM1, UCP1, UCP3)
- Adrenogenitales Syndrom / Steroidstoffwechsel**
(CYP21A2, CYP11B1, HSDB2, STAR)
- Hämochromatose / Eisenstoffwechsel**
(HFE, HAMP, TFR2, SLC40A1)
Einzelgen-Diagnostik
 - HFE (H63D, S65C, C282Y)
- Familiäre Hypercholesterinämie**
(LDLR, PCSK9, APOB, APOE, LDLRAP1)
Einzelgen-Diagnostik
 - autosomal dominant, **ADH** (APOB, LDLR, PCSK9)
 - autosomal rezessiv, **ARH** (LDLRAP1)
 - Hypobetalipoproteinämie (APOB)
 - Typ-III-Hyperlipoproteinämie (APOE)
- MODY**
(ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1)
Einzelgen-Diagnostik
 - MODY-Typ 1 (HNF4A)
 - MODY-Typ 2 (GCK)
 - MODY Typ 3 (HNF1A)
 - MODY-Typ5 (HNF1B)

Einzelgen-Diagnostik

- Lactose-Intoleranz (LCT-13910)
- Fructose-Intoleranz (ALDOB)
- Morbus Crohn (CARD15-Gen: SNP8, 12 und 13)
- Zöliakie (DQ2, DQ8)
- Morbus Meulengracht (UGT1A1-Repeatexpansion)
- Porphyrie, akute intermittierend (PBGD)
- Mittelmeerfieber, familiäres (MEFV)
- β -Thalassämie (HBB)
- Alpha1-Antitrypsin-Mangel
- IL28B-Polymorphismus bei Hepatitis C
- Fragiles X-Syndrom
- Prader-Willi-Syndrom

- Andere humangenetische Analysen (auf Anfrage):