

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



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

Geschlecht des Patienten: weiblich männlich

Anforderung Humangenetische Untersuchung

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.

Privatpatient/Selbstzahler
Bei Privatversicherten bitte ausgefüllten Untersuchungsauftrag und unterschriebene Einwilligungserklärung einsenden. Eine Kostenübernahmezusage der privaten Krankenversicherung bei Komplett-Sequenzierungen muss vor Untersuchungsbeginn geklärt werden.

Einsender (Stempel) - Unterschrift

Labornummer (nur vom Labor auszufüllen):

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

<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"/></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> <p>Vorgeburtliche Analyse <input type="checkbox"/></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 übereignen 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®
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 (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, TGFB2, TGFB1, TGFB2)
- Marfan-Syndrom**
(FBN1, TGFB1, TGFB2)

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, CSR3, JPH2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3 NEXN, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTN)
- Dilatative Kardiomyopathie DCM**
(LMNA, TNNT2, ACTC1, MYH7, TPM1, TNNT3, SDHA, MYBPC3 RAF1)
- Kardiale Amyloidose**
Einzelgen-Diagnostik
- Transthyretin (TTR-Gen)

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)
- DPYD-Genanalyse** vor 5-Fluoruracil (5-FU)-haltigen Therapien (c.1905+1G>A, c.1679T>G, c.2846A>T und c.1236G>A/HapB3)

Neurogenetik

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

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

Schilddrüse und Nebenschilddrüsen

- Hyperparathyreoidismus / C-Cell-Carcinom / MEN1 / MEN2 / Familiäre Hypocalciurische Hypercalcämie (FHH)**
(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 (MEN1)
 - 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, NR0B2, 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)

Unerfüllter Kinderwunsch (Infertilität)

- beim Mann**
- Chromosomenanalyse (Heparin-Blut)
 - CFTR-Gen
 - Azoospermiefaktor (AZFa, AZFb, AZFg)
- bei der Frau**
- Chromosomenanalyse (Heparin-Blut)
 - Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2, CYP11B1, HSDB2)
 - Gerinnungsfaktoren (FV, FII, PAI, MTHFR)

Einzelgen-Diagnostik

- Alpha-1-Antitrypsin (SERPINA1 (PI)-Gen)
- Fructose-Intoleranz (ALDOB-Gen)
- Lactose-Intoleranz (MCM6-Gen)
- Mittelmeerfieber, familiäres (MEFV-Gen)
- Morbus Crohn (CARD15-Gen: SNP8, 12 und 13)
- Morbus Meulengracht (UGT1A1-Repeatexpansion)
- Porphyrie, akute intermittierende (PBGD)
- β -Thalassämie (HBB)
- IL28B-Polymorphismus bei Hepatitis
- Andere humangenetische Analysen (auf Anfrage)