

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. 06021-447798-41  
 www.mvzab.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):

<b>Indikation – Diagnose / Verdacht</b>	<b>Angaben zum Patienten:</b>
	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

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

**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 übereignete 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

- Thrombophilie**
- Stufe I FV-Leiden & Cam., MTHFR 677 & 1298, Faktor II, PAI-1 4/5
  - Stufe II (FII-, FV-, PROC-, MTHFR- PROS1, SERPINC)
- Einzelgen-Diagnostik
- Faktor II (Thrombophilie)
  - Faktor V Leiden (Thrombophilie)

- Hämophilie**  
(Faktor VIII, vWF)

## 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, COL5A1, COL5A2, 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, CSRP3, JPH2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN)
- Dilatative Kardiomyopathie DCM**  
(ACTC1, DSP, LMNA, MYH7, MYBPC3, PLN, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN)
- 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-Prostata-Pankreas-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**  
(AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, GCM2, GNA11, MEN1, PTH, RET)

- C-Cell-Carcinom / MEN1 / MEN2**  
(MEN1, 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, 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-Typ 5 (HNF1B)

### Unerfüllter Kinderwunsch (Infertilität)

- beim Mann**
- Chromosomenanalyse (Heparin-Blut)
  - CFTR-Gen
  - Azoospermiefaktor (AZFa, AZFb, AZFc)

- 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)
- HLA-B27 Genotypisierung
- Lactose-Intoleranz (MCM6-Gen)
- Mittelmeerfieber, familiäres (MEFV-Gen)
- Morbus Crohn (CARD15-Gen: SNP8, 12 und 13)
- Morbus Fabry (GLA-Gen)
- Morbus Meulengracht (UGT1A1-Repeatexpansion)
- Porphyrie, akute intermittierende (PBGD)
- $\beta$ -Thalassämie (HBB)
- IL28B-Polymorphismus Prognosemarker zur HCV-Therapie
- Andere humangenetische Analysen (auf Anfrage)