

Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname des Versicherten

Kassen-Nr. Versicherten-Nr. Status

Betriebsstätten-Nr. Arzt-Nr. Datum

geb. am

Probenentnahme

Mann ☐ Frau ☐

Datum:

Zeit:

Körpergröße: [cm]

Körpergewicht: [kg]

Urinvolumen: [mL]

Sammelperiode: [Std]

☐ Privat amb.

☐ Kostenträger

☐ Ambulante Patienten

☐ Gutachten /

☐ BG-Patient

Krankenhaus

Überweisungsschein genügt

Aktenzeichen

BG-Anschrift angeben

Tagesnummer (bitte frei lassen)

Materialien

☐ Vollblut

☐ Vollblut, zentr

☐ Serum

☐ EDTA-Blut

☐ EDTA-Plasma

☐ Citrat-Blut

☐ Citrat-Plasma

☐ Liquor

☐ Synovia

☐ Hep.-Blut

☐ Hep.-Plasma

☐ 24h-S-Urin

☐ Urin

☐ Serum+Liquor

☐ Biopsie

☐ Stuhl

☐ Abstrich

☐ HCY-Z-Gel

☐ NaF-Blut

☐ Hämolysat

☐ Sputum

Ma

Mat. angeben:

* 4 - 8 °C, ** -20 °C, *** lichtgeschützt

Klinische Fragestellung:

Dringend erforderlich: =>

Befundanschrift,

Telefon- u. Faxnummer

Absender (Stempel)

4 a Molekulare Humangenetik

Mat	Stoffwechsel	Mat	Neurologie
EB ☐ α1-Antitrypsin-Mangel, S-/Z-Allel	EB ☐ Mukoviszidose, CFTR	EB ☐ CADASIL, NOTCH3	EB ☐ Paraplegie spastische 3, SPG3
EB ☐ Carnitin Palmitoyltransferase 2-Mangel, CPT2	EB ☐ Hereditäre Pankreatitis	EB ☐ Chorea hereditäre benigna, TITF1	EB ☐ Paraplegie spastische 4, SPG4
EB ☐ Cholestase intrahepatische familiäre Typ 1, ATP8B1	EB ☐ Pankreatitis hereditäre, PRSS1	EB ☐ Chorea Huntington, HTT	EB ☐ Spinobulbäre Muskelatrophie Kennedy, SBMA
EB ☐ Cholestase intrahepatische familiäre Typ 2, ABCB11	EB ☐ Pankreatitis hereditäre chronische, SPINK1	EB ☐ Dentatorubropallidolysian Atrophie DRPLA	EB ☐ Spinocerebelläre Ataxie 1, SCA1
EB ☐ Crigler-Najjar-Syndrom, UGT1A1	EB ☐ Proteinose alveoläre congenitale, SFTPB	EB ☐ Dystonie Parkinson, ATP1A3	EB ☐ Spinocerebelläre Ataxie 2, SCA2
EB ☐ Fruktoseintoleranz hereditäre, ALDOB	EB ☐ Pyruvatkinase-Mangel, PKLR	EB ☐ Epilepsie generalisierte, SCN1A	EB ☐ Spinocerebelläre Ataxie 3, SCA3
EB ☐ Galaktosämie, GALT	Mat ☐ Diabetes mellitus	EB ☐ Episodische Ataxie 1, KCNA1	EB ☐ Spinocerebelläre Ataxie 6, SCA6
EB ☐ 21-Hydroxylase-Mangel, CYP21A2	EB ☐ MODY Typ 1, HNF4A	EB ☐ Episodische Ataxie 2, CACNA1A	EB ☐ Spinocerebellaere Ataxie 7, SCA7
EB ☐ Hyperoxalurie Typ 1, AGXT1	EB ☐ MODY Typ 2, GCK	EB ☐ Friedreich Ataxie, FRDA	EB ☐ Tuberöse Hirnsklerose 1, TSC1
EB ☐ Hyperparathyreoidismus familiärer, CASR	EB ☐ MODY Typ 3, TCF1	EB ☐ Hereditäre motorisch sensible Neuropathie 1 / CMT1A, PMP22	EB ☐ Tuberöse Hirnsklerose 2, TSC2
EB ☐ Hyperthermie maligne, RYR1	EB ☐ MODY Typ 4, IPF1	EB ☐ Hereditäre motorisch sensible Neuropathie 1 / CMT1B, MPZ	EB ☐ Paralyse periodische hypokaliämische, SCN4A
EB ☐ Hypoparathyreoidismus familiärer, CASR	EB ☐ MODY Typ 5, TCF2	EB ☐ Hereditäre motorisch sensible Neuropathie 2 / CMT2A, MFN2	EB ☐ Paralyse periodische hyperkaliämische, CACNA1S
EB ☐ Hypoparathyreoidismus familiärer, GATA3	EB ☐ MODY Typ 6, NEUROD1	EB ☐ Hereditäre motorisch sensible Neuropathie 2 / CMT2B	EB ☐ Torsionsdystonie generalisierte, DYT1
EB ☐ Laktat-Dehydrogenase-Mangel, LHDA	EB ☐ Mitochondrialer Diabetes, MTTL1	EB ☐ Charcot-Marie-Tooth Typ1, X-linked	EB ☐ Morbus Alexander, GFAP
EB ☐ Laktat-Dehydrogenase-Mangel, LDHB	Mat ☐ Porphyrie	EB ☐ Charcot-Marie-Tooth Typ1c	EB ☐ Siponimod -Genotypisierung
EB ☐ Laktoseintoleranz hereditäre, LCT	EB ☐ P. akute intermittierende, HMBS	EB ☐ Charcot-Marie-Tooth Typ2b1, LMNA-Gen	Mat ☐ Mentale Retardierung
EB ☐ Medium-chain acyl-CoA-Mangel, ACADM	EB ☐ P. chronisch hepatische, UROD	EB ☐ Charcot-Marie-Tooth Typ 2b	EB ☐ Angelman Syndrom, UBE3A
EB ☐ Menkes-Syndrom, MNK	EB ☐ P. congenitale erythroetische, UROS	EB ☐ Hereditäre motorisch sensible Neuropathie 2 / CMT2D, GARS	EB ☐ DiGeorge-Syndrom, DGS
EB ☐ Morbus Fabry, GLA	EB ☐ P. cutanea tarda, UROD	EB ☐ Hereditäre Neuopathie mit Druckparesen, PMP22	EB ☐ Fragiles X-Syndrom, FMR1
EB ☐ Morbus Gaucher, GBA	EB ☐ P. variegata, PPOX	EB ☐ Kallmann-Syndrom 1, KAL1	EB ☐ Noonan-Syndrom, PTPN11
EB ☐ Morbus Meulengracht, UGT1A1	EB ☐ P. Doss, ALAD	EB ☐ Kallmann-Syndrom 2, FGFR2	EB ☐ Noonan-Syndrom, SOS1
EB ☐ Morbus Pompe, GAA	EB ☐ P. erythroetische, FECH	EB ☐ Lateralsklerose amyotrophe, SOD1	EB ☐ Prader-Willi-Syndrom, SNRPN
EB ☐ Morbus Sandhoff, HEXB	EB ☐ Koproporphyrurie hereditäre, CPO	EB ☐ Makula-Degeneration senile, CFH	EB ☐ RETT-Syndrom, MECP2
EB ☐ Morbus Tay-Sachs, HEXA		EB ☐ Optikusneuropathie autosomal dominante, OPA1	HB ☐ Karyotypisierung
EB ☐ Morbus Wilson, ATP7B		EB ☐ Paraplegie spastische 1, L1CAM	Mat ☐ Demenz
		EB ☐ Paraplegie spastische 2, PLP	EB ☐ APOE
			EB ☐ PSEN1
			EB ☐ PSEN2

Weitere Untersuchungen siehe Untersuchungsprogramm.



0001 0260 13

Molekulare Humangenetik - Seite 1

4 a Molekulare Humangenetik

MatHämatologie EB☐Atransferrinämie congenitale, TF EB☐Erythrozytose familiäre, EPOR EB☐Erythrozytose familiäre, EGLN1 EB☐Erythrozytose familiäre, EPAS1 EB☐Glukose-6-Phosphat Dehydrogenase-Mangel, G6PD EB☐Hämochromatose 1, HFE EB☐Hämochromatose 2a, HJV EB☐Hämochromatose 2b, HAMP EB☐Hämochromatose 3, TFR2 EB☐Hämochromatose 4, HFE4 EB☐Mikrozytäre Anämie congenitale, SLC11A2 EB☐Sideroblastische Anämie, ALAS2 EB☐Sphärozytose hereditäre, ANK1 EB☐Thalassämie Gen-Panel EB☐Thrombotische thrombozytopen. Purpura, ADAMTS13 MatFertilitätsstörungen EB☐Azoospermie, AZF-Loci EB☐Congenitale Aplasie des Vas deferens, CFTR EB☐Androgenresistenz, AR EB☐Östrogenresistenz, ESR1 EB☐XX-male-Syndrom, SRY EB☐XY-female-Syndrom, SRY EB☐Swyer-Syndrom, SRY HB☐Karyotypisierung	MatOnkologie EB☐BRCA1, Fam. Brust- und Eierstockkrebs EB☐BRCA2, Fam. Brust- und Eierstockkrebs EB☐HNPCC, MLH1 EB☐HNPCC, MSH2 EB☐HNPCC, MSH6 EB☐HNPCC, PMS1 EB☐HNPCC, PMS2 EB☐LiFraumeni-Syndrom, TP53 EB☐Gastric Cancer (CDH1-Gen) EB☐Multiple endokrine Neoplasien 1, MEN1 EB☐Multiple endokrine Neoplasien 2a, RET EB☐Peutz-Jeghers-Syndrom, STK11 EB☐Polyposis coli familiäre, APC EB☐Polyposis coli juvenile, BMPR1A EB☐Polyposis coli familiäre, MUTYH EB☐Schilddrüsenkarzinom familiäres medulläres, RET EB☐Von-Hippel-Lindau-Syndrom, VHL MatPeriodische Fiebersyndrome EB☐Hyper-IgD-Syndrom, MVK EB☐Mittelmeerfieber familiäres, MEFV EB☐Muckle-Wells-Syndrom, CIAS1 EB☐Periodisches Fieber familiäres, TNFRSF1A	MatNieren EB☐Hyperkalzämie, hypokalziurische familiäre, CASR EB☐Bartter Syndrom 1, SLC12A1 EB☐Bartter Syndrom 2, KCNJ1 MatSkelettmuskel EB☐Muskeldystrophie Duchenne- Becker, Dystrophingen EB☐Myotone Dystrophie 1, DMPK EB☐Myotone Dystrophie 2, ZNF9 EB☐Muskeldystrophie okulopharyngeale, PABPN1 EB☐Myotonie congenitale Becker, CLCN1 EB☐Myotonie congenitale Thomsen, CLCN1 EB☐Paramyotonia congenita, SCN4A MatHerzmuskel EB☐Long QT-Syndrom 1, KCNQ1 EB☐Long QT-Syndrom 2, KCNH2 EB☐Brugada-Syndrom 3, SCN5A EB☐Long QT-Syndrom 5, KCNE1 EB☐Long QT-Syndrom 6, KCNE2	MatMitochondrien EB☐MELAS-Syndrom, MTTL1 EB☐MERRF-Syndrom, MTTK EB☐Diabetes-Deafness-Syndrom, MTTL1 EB☐Leber'sche Optikusatrophie, MTND1,4,6,-MTCYB MatImmundefekte EB☐Agammaglobulinämie Bruton, BTK EB☐Agammaglobulinämie Non-Bruton, IGHM EB☐Agammaglobulinämie Non-Bruton, IGLL1 EB☐Agammaglobulinämie Non-Bruton, VPREB1 EB☐Granulomatose chronische, CYBB MatBindegewebe - Skelett EB☐Achondroplasie, FGFR3 EB☐Kraniosynostosen, FGFR1/2 EB☐SHOX-Genanalyse EB☐Marfan-Syndrom, FBN1 EB☐Progerie, LMNA EB☐Morbus Osler Typ 1, ENG EB☐Morbus Osler Typ 2, ALK1 MatPharmakogenetik EB☐5FU-Toxizität, DPYD EB☐Azulfididinsensitivität, TPMT EB☐Irinotecan-Toxizität, UGT1A1 EB☐Narkose-Verträglichkeit, BCHE EB☐Warfarin-Resistenz, VKORC1 EB☐Siponimod -Genotypisierung
--	--	--	---

Dispositionen			
MatMyokardinfarkt EB☐ACE-Genotyp EB☐Fibrinogen-Rezeptor-Mutation EB☐MTHFR-Mutation EB☐PAI-Mutation ☐	MatHyperlipidämie EB☐APOB 100-Mutationen EB☐APOE-Allele EB☐APOA5-Mutationen EB☐APOC2-Mutationen EB☐CETP-Mutationen EB☐LDLR-Mutationen EB☐LPL-Mutationen	MatThrombophilie EB☐AT III-Mutationen EB☐Faktor II/Prothrombin-Mutation EB☐Faktor V Leiden-Mutation EB☐Faktor V Cambridge-Mutation EB☐Faktor V HongKong-Mutation EB☐Faktor V Liverpool-Mutation EB☐Faktor V Ferrara-Mutation EB☐PROC-Mutationen EB☐PROS-Mutationen	MatOsteoporose EB☐CALCR-Mutation EB☐COL1A1-Mutation EB☐ESR1-Mutation EB☐IL6-Mutation EB☐VDR-Mutation  0001 0262 12 Molekulare Humangenetik - Seite 2

Einwilligungserklärung

für genetische Untersuchungen nach §§ 8 und 9 Gendiagnostikgesetz

☐ ja

☐ nein

Ich wurde von meinem behandelnden Arzt über Bedeutung und Tragweite der in Frage stehenden Diagnostik insbesondere über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung aufgeklärt.

☐ ja

☐ nein

Ich stimme der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial zu.

☐ ja

☐ nein

Ich bin einverstanden, dass verbleibendes Probenmaterial für eine spätere Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, Nachforderungen durch meinen Arzt und wissenschaftliche Zwecke (z. B. Methodenentwicklungen) bis auf Widerruf aufbewahrt werden kann.

☐ ja

☐ nein

Der Untersuchungsauftrag kann an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor weitergeleitet werden.

☐ ja

☐ nein

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen zurückziehen kann, dass ich von der Mitteilung der Untersuchungsergebnisse Abstand nehmen kann (Recht auf Nichtwissen), dass ich das eingeleitete Untersuchungsverfahren jederzeit stoppen oder die Vernichtung des Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse verlangen kann. Ich bin damit einverstanden, dass Befunde der Analysen auch an weitere Ärzte/Personen geschickt werden.

☐ ja

☐ nein

Mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und Befundberichte über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus bin ich einverstanden.

Ort, Datum

Unterschrift (Patient / Erziehungsberechtigter)

■ Bitte deutlich mit Kugelschreiber markieren

weitere Informationen: <http://www.laborvolkmann.de>