

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

# Anforderungsschein Molekulargenetische Diagnostik (Begleitformular)

Q	J	J
Quartal		
W	M	
Geschlecht		

_____	_____
Gewicht kg	SSW Tag

Diagnose / Medikation:  Diagnostisch  Prädiktiv

T	T	M	M	J	J
Abnahmedatum			Abnahmezeit		

_____	_____	_____
Sammelmenge ml	Größe cm	Zyklustag

**Auftragsnummer des Labors**

Hier bitte sorgfältig  
Barcode-Etikett einkleben!

_____	_____	_____	_____	_____	_____	_____	_____	_____	_____
-------	-------	-------	-------	-------	-------	-------	-------	-------	-------

Praxisstempel

MVZ Labor Dr. Reising-Ackermann und Kollegen | Strümpellstr. 40 a | 04289 Leipzig | Telefon: 0341 6565 100 | Fax: 0341 6565 400 | www.labor-leipzig.de

**Bei Probenentnahme auf Sterilität achten !**

**Material: EDTA-Vollblut 2,7 ml (originalverschlossen)**

## Hereditäre Gerinnungsstörungen

- Antithrombin-III-Defizienz (*SERPINC1*)
- Faktor II (Prothrombin-Variante)
- Faktor V (Leiden-Variante)
- Faktor V (*HR2, H1299R*)
- Faktor V (Cambridge-Variante)
- Integrin-Hotspot (*ITGA2:c.759>T*)
- Faktor VII-Defizienz (*F7*)
- Fibrinogen-Defizienz (*FGA, FGB, FGG*)
- MTHFR-Hotspots (*A222V, E429A*)
- MTHFR-Kompletsequenzierung
- Protein C-Defizienz (*PROC*)
- Protein S-Defizienz (*PROS1*)
- von-Willebrand-Syndrom (*VWF*)

Für weiterführende Analytik  
nutzen Sie bitte den  
Anforderungsschein:  
**Molekulare  
Hämostaselogie**

## Fam. Tumorerkrankungen

- BRCA1/BRCA2-Analyse  
(z.B. bei geplanter PARP-Inhib.-Therapie)
- fam. Brust- u. Ovarialkarzinom  
(*BRCA1, BRCA2, CHK2, PALB2, RAD51C, ATM, CDH1, NBN, RAD51D, TP53*)
- hereditäre Tumorprädisposition /  
Li-Fraumeni-Syndrom (*TP53*)
- hereditäres Kolonkarzinom  
(*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM*)
- hereditäres diffuses Magenkarzinom  
(*CDH1*)
- PTEN-Hamartom-Tumor-Syndrom/  
Cowden-Syndrom (*PTEN*)
- Peutz-Jeghers-Syndrom (*STK11*)
- MEN Typ 1 (*MEN1*)
- MEN Typ 2 A/B (*RET*)

## Stoffwechselerkrankungen und Endokrinologie

- Adrenogenitales Syndrom (*CYP21A2*)
- Adrenogenitales Syndrom (*CYP11B1*)
- Adrenogenitales Syndrom  
(*HSD3B2*)
- alpha-1-Antitrypsin (AAT)-Mangel  
(*SERPINA1-Hotspots*)
- monogene Adipositas  
(*MC4R, POMC, LEP, LEPR*)
- Cystische Fibrose (*CFTR-Hotspots*)
- Cystische Fibrose  
(*CFTR-Kompletsequenzierung*)
- Fruktose-Intoleranz (*ALDOB*)
- Lactose-Intoleranz (*LCT-Hotspots*)
- Hämochromatose (*HFE-Hotspots*)
- Hämochromatose (*HFE-Kompletseq.*)
- Hämochromatose  
(*HFE, HJV, HAMP, TFR2, SLC40A1, BMP6*)
- Hereditäre Pankreatitis  
(*CFTR, PRSS1, SPINK1*)
- MODY Stufe 1 (Typen 1-7, 10, 12, 13)  
(*HNF4A, GCK, HNF1A, INS, ABCC8, KCNJ11*)
- MODY Stufe 2 (Typen 8, 9, 11, 14)  
(*CEL, PAX4, BLK, APPL1*)
- Morbus Meulengracht (*UGT1A1-Hotspot*)
- Morbus Wilson (*ATP7B*)
- Zöliakie (*HLA-DQ2-DQ8*)
- Homozysteinurie Typ II (*MTHFR*)

## Reproduktionsmedizin

- Azoospermie  
(*AZF-a-c, ggf. weitere Eingrenzung*)
- CBAVD (*CFTR*)
- CBAVDX (*ADGRG2*)
- Gonadendysgenese (*SRY*)
- Androgen-Insensitivität (*AR*)
- Prämatüre Ovarialinsuffizienz  
(*FMR1*)

## Bindegewebs- / Aorten-Erkrankungen

- Thorakale Aortenerweiterung, TAAD  
(*ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2*)
- Loeys-Dietz-Syndrom Typ1-4  
(*TGFB1, TGFB2, SMAD3, TGFB2, TGFB3*)
- Marfan-Syndrom  
(*FBN1*)
- Ehlers-Danlos-Syndrom  
(*COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL1A1, COL1A2*)
- Osteogenesis imperfecta  
(*COL1A1, COL1A2*)

## Entwicklungs- / Wachstumsstörungen

- Angelman-Syndrom  
(*15q11q13, ggf. UBE3A*)
- Prader-Willi-Syndrom (*15q11q13*)
- Rett-Syndrom (*MECP2*)
- Kleinwuchs, Hypochondroplasie (*FGFR3*)
- Kleinwuchs, Leri-Weill-Syndrom (*SHOX*)
- Kleinwuchs  
(*SHOX, FGFR3, ANKRD11, BLM, CULT, IGF1R, PIK3R1, SCRAP, TRIM37, NBN, GRB10*)
- Großwuchs  
(*NFIX, DIS3L2, GPC3, NSD1, DNMT3A, EZH2, EED, CDKN1C*)
- CHARGE-Syndrom (*CHD7*)
- Fragiles-X-Syndrom (*FMR1*)
- Hydrocephalus, L1-Syndrom (*L1CAM*)

## Kardiovaskuläre Risikofaktoren

- ApoE-Polymorphismen
- ApoB100-Polymorphismen
- CETP-Polymorphismen
- PAI-1-(4G/5G)-Polymorphismus
- ACE-Polymorphismus

## Rasopathien / Neurofibromatose

- Noonan-Syndrom  
(*PTPN11, BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, RAF1, RIT1, SOS1, CBL, RASA2, RRAS, SHOC2, SOS2*)
- Rasopathie (Noonan-Syndrom-Gene plus *HRAS*)
- Cardio-Facio-Cutanes-Syndrom  
(*BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2*)
- Costello-Syndrom (*HRAS*)
- Neurofibromatose (*NF1*)
- Legius-Syndrom (*SPRED1*)

## Pharmakogenetik

- 5-Fluorouracil-Toxizität (*DPYD-Hotspots*)
- Abacavir-Unverträglichkeit (*HLA-B\*57:01*)

## Weitere Diagnostik

- Herzmyxome / Carney-Komplex Typ 1  
(*PRKAR1A*)
- HLA-B27
- Holt-Oram-Syndrom (*TBX5*)
- $\beta$ -Thalassämie / Sichelzellenanämie  
(*HBB*)
- Myoadenylat-Desaminase-Defizienz  
(*AMPD1*)
- Chorea Huntington (*HTT*)
- Bestimmung fetaler Rhesusfaktor D  
(*RHD-NIPT*)

Für weitere Untersuchungen  
kontaktieren Sie uns bitte unter  
**Telefon 0341 6565 795,**  
für Vaterschaftstest unter  
**Telefon 0341 6565 793**



0059 0213 08

Krankenkassen bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
geb. am		
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum
Geschlecht des Patienten:		
<input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> divers <input type="checkbox"/> unbestimmt		
Ethnische Herkunft .....		

## Einwilligung zur humangenetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Stempel

**Bitte das Formular vollständig ausfüllen!**

<b>Angeforderte genetische Untersuchung (ggf. Gene/Indikation):</b>	
.....	<input type="checkbox"/> diagnostisch
.....	<input type="checkbox"/> prädiktiv / keine Symptome
	<input type="checkbox"/> vorgeburtlich <sup>1</sup>

<sup>1</sup>Auf die Risiken vor allem bei vorgeburtlichen invasiven Untersuchungen wird im Zuge der Aufklärung zum Eingriff hingewiesen.

Ich wurde von meinem behandelnden Arzt über die oben genannte Untersuchung und deren Bedeutung informiert und habe diese verstanden. Ich hatte genügend Bedenkzeit und bin mit der genetischen Untersuchung einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Mir ist bekannt, dass ich diese Einwilligung jederzeit mit Wirkung für die Zukunft schriftlich oder mündlich gegenüber meinem behandelnden Arzt widerrufen kann; dieser wird einen mündlichen Widerruf unverzüglich dokumentieren. Er wird auch dem genannten Labor unverzüglich einen Nachweis des Widerrufs übermitteln.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin damit einverstanden, dass der Untersuchungsauftrag bei Bedarf an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor weitergeleitet werden kann und Ergebnisse zur medizinischen Beurteilung mitgeteilt werden können.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich möchte über die erhobenen Ergebnisse der genetischen Analysen informiert werden. Über mein Recht auf Nichtwissen bin ich informiert worden.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich möchte über ggf. erhobene Neben- und Zufallsbefunde informiert werden, wenn sie hinsichtlich meiner persönlichen Gesundheit und der meiner Blutsverwandten von Relevanz sind.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde der Analysen auch an folgende Ärzte / Personen geschickt werden (Name & Adresse): .....	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
.....		
Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus gespeichert werden ohne darauf Anspruch zu erheben.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin damit einverstanden, dass erhobene Daten und Ergebnisse über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter Form zur Qualitätssicherung dokumentiert werden.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin damit einverstanden, dass meine genetische Probe (DNA) nicht nach gesetzlicher Vorgabe unverzüglich vernichtet, sondern für spätere genetische Untersuchungen archiviert wird. Sind diese Untersuchungen vollständig abgeschlossen, übereigne ich das verbleibende genetische Material in anonymisierter Form dem untersuchenden Labor zur Qualitätssicherung sowie zu Forschungszwecken.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein

Herausgeber: © Limbach Gruppe SE -11/2019\_V5

Ort, Datum

Unterschrift des/der Patienten/-in bzw. aller gesetzlicher Vertreter

Unterschrift des/der GenDG verantwortlichen Arztes/Ärztin

Bei weiterführenden Fragen wenden Sie sich bitte an:

MVZ Labor Dr. Reising-Ackermann und Kollegen  
 Humangenetische Praxis, Tel. +49 341 99398491  
 Zytogenetisches Labor, Tel. +49 375 281126  
 Molekulargenetisches Labor, Tel. +49 341 6565795

\_\_\_\_\_  
Name des/der Arztes/Ärztin in Druckbuchstaben