

Einsendeschein molekulargenetische Analyse

Labor-Nr.:

Patientendaten (ggf. Aufkleber):

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
geb. am		
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum



Praxis für Humangenetik und Prävention
Dr. med. R. Hering
Reinsburgstraße 13
70178 Stuttgart

Abrechnung/ Kostenübernahme:

<input type="checkbox"/> GKV-Patient/in: Bitte Überweisungsschein Muster 10 beilegen Humangenetische Leistungen sind Budgetneutral
<input type="checkbox"/> Privat: Bitte vollständige Adresse des Patienten angeben
<input type="checkbox"/> Rechnung an Einsender/Klinik

Einsender/Klinik (ggf. Stempel):

Arzt

Adresse

Art des Untersuchungsmaterial:

<input type="checkbox"/> EDTA-Blut 3-5ml	Entnahmedatum:
<input type="checkbox"/> PAXgene [®] (Blut, cDNA-Analyse)	
<input type="checkbox"/> DNA	
<input type="checkbox"/> Oragene [®] (Sputum)	

Angaben zum Patienten:

Geschlecht: weiblich männlich
Art der Untersuchung: diagnostisch prädiktiv Anlageträgerschaft
Ethnische Herkunft (falls diagnostisch relevant): _____

(Verdachts-)Diagnose: _____

Angeforderte Untersuchung/Gene (bzw. Liste zum ankreuzen): _____

ggf. weitere Gene zur Abklärung der (Verdachts-)Diagnose (nach Rücksprache)

Symptomatik/Befunde/Ergebnisse von Voruntersuchungen in Bezug auf die Fragestellung:

Familienanamnese, falls Indexfall bekannt, Ergebnisse von Voruntersuchung bzgl. Fragestellung:

Indexpatient (falls in unserem Labor untersucht): _____

Einverständnis des Patienten / der Patientin / des (gesetzlichen) Vertreters (gemäß GenDG Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung) -
ggf. Kopie einer gemäß GenDG der verantwortlichen ärztlichen Person erteilten Einwilligungserklärung -

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung und unter Kenntnis meines Widerrufsrechtes mein Einverständnis mit der geplanten genetischen Analyse und der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahme. Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend der gesetzlichen Vorgaben gespeichert und ggf. in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt/publiziert werden. Die Ergebnisse der Untersuchungen müssen nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen. Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial übereignen ich hiermit gemäß § 950 BGB dem Labor, welches die Analyse durchgeführt hat. (Nichtzutreffendes bitte streichen)

Unterschrift der/s Patientin/en bzw. des gesetzl. Vertreters	Patient/in wurde nach GenDG beraten und stimmt der angeforderten Untersuchung und Probenentnahme zu. (Unterschrift des verantwortlichen Arztes)
X	X
Ort, den	Ort, den

Angeforderte Untersuchungen/Gene:

Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen

Tumordispositionen

Mamma- und Ovarialkarzinom

- | Hochrisiko-Brustkrebs | Moderat erhöhtes Risiko |
|--------------------------------|---------------------------------|
| <input type="checkbox"/> BRCA1 | Brustkrebs |
| <input type="checkbox"/> BRCA2 | <input type="checkbox"/> CHEK2 |
| <input type="checkbox"/> PALB2 | <input type="checkbox"/> ATM |
| <input type="checkbox"/> TP53 | |
| <input type="checkbox"/> CDH1 | Eierstockkrebs |
| <input type="checkbox"/> PTEN | <input type="checkbox"/> RAD51C |
| <input type="checkbox"/> STK11 | <input type="checkbox"/> RAD51D |

Carney-Komplex

- PKR1 = PRKAR1

Cockayne Syndrom (CS) / UV Sensitivitätssyndrom (UVSS)

- ERCC8 CS Typ A / UVSS2
 ERCC6 CS Typ B / UVSS1

Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP)

- APC FAP1
 MUTYH FAP2 / MUTYH assoziierte Polyposis
 NTHL1 FAP3

Gastrointestinaler Stromatumor (GIST)

- KIT
 PDGFRA
 SDHB
 SDHC

Hamartomatöse Polyposis Syndrome

- SMAD4 Juveniles-Polyposis-Syndrom
 BMPR1A Juveniles-Polyposis-Syndrom
 AKT1 Cowden-Syndrom
 PTEN Cowden-Syndrom
 STK11 (LKB1) Peutz-Jeghers-Syndrom

Kolorektales Karzinom

- POLD1
 POLE

Lynch-Syndrom (HNPCC)

- MLH1
 MSH2/EPCAM
 MSH6
 PMS2

LiFraumeni-Syndrom

- TP53 LiFraumeni-Syndrom 1 (LFS1)
 CHEK2 LiFraumeni-Syndrom 2 (LFS2)

Magenkarzinom, familiär diffuses

- CDH1

Malignes Melanom

- CDKN2A
 CDK4

Multiple endokrine Neoplasien (MEN)

- MEN1 MEN Typ 1
 RET MEN Typ 2A, Typ2B
 CDKN1B MEN Typ 4

Nävoïdes Basalzellnävus-Syndrom (Gorlin-Syndrom)

- PTCH1
 SUFU

Neurofibromatose (NF)

- NF1 NF Typ 1
 NF2 NF Typ 2

Nijmegen breakage Syndrome

- NBN

Nierenzellkarzinom, familiär papillär

- MET
 FH Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkarzinom (HLRCC)

Paragangliom-Phäochromozytom, familiär

- SDHB
 SDHC
 SDHD
 SDHA

Pankreaskarzinom, hereditary (PNCA)

- BRCA2 PNCA2
 BRCA1 PNCA4
 CDKN2A
 PALB2 PNCA3
 PALLD PNCA1

Pankreatitis, hereditär

- PRSS1
 SPINK1
 CFTR
 CTRC

Peutz Jeghers Syndrom

- STK11

Tumor-Präpositionssyndrom

- BAP1

Retinoblastom, familiär

- RB1

Tuberöse Sklerose (TSC)

- TSC1
 TSC2

Von Hippel Lindau Erkrankung

- VHL

Augenerkrankungen

Retinitis Pigmentosa

- RP1
 ABCA4
 PRPH2 Lebersche Kongenitale Amaurose
 RP11
 RHO Autosomal dominant o. rezessiv

Usher Syndrom

- USH2A Typ 2

Endokrinologie

Hyperparathyreoidismus

- CDC73 = HRPT2

MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young)

- HNF4A Typ 1
 HNF1A Typ 2

Fehlbildungen

Aarskog-Scott Syndrom Mentale Retardierung

- FGD1 X-linked Syndromic 16

Alagille Syndrom

- JAG1
 NOTCH2

Blepharophimosis, epicanthus inversus und ptosis

- FOXL2 Typ 1

Cornelia de Lange Syndrom

- NIPBL
 SMC1A

Angeforderte Untersuchungen/Gene:

Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen

Joubert Syndrom

- INPP5E
- NPHP1

Noonan Syndrom

- SOS1
- KRAS

Osteogenesis imperfecta

- CRTAP Typ 7
- LEPRE Typ 8
- PPIB Typ 9

Van der Woude Syndrom

- IRF6

Fertilitätsstörungen

Androgeninsensitivität-Syndrom

- AR

Congenitale bilateral Aplasie des Vas deferens (CBAVD)

- CFTR

Ovarialdysgenese

- FSHR

Männliche Infertilität mit Azoospermie oder

Oligozoospermie durch Mutation eines einzelnen Gens

- TEX11

Gastroenterologische Erkrankungen

Hämochromatose

- HFE
- HAMP
- HFE2
- TFR2 Hämochromatose Typ 3

Morbus Hirschsprung

- RET

Morbus Meulengracht

- UGT1A1

Morbus Osler, hereditäre hemorrhagische Telangiectasia

- SMAD4
- ENG Typ 1
- ACVRL1(ALK1) Typ 2

Morbus Wilson

- ATP7B

Pankreatitis, hereditary

- CFTR
- CTSC
- PRSS1
- SPINK1

Gefäß- und Bindegewebskrankheiten

Chilblain Lupus

- TREX1

Ehlers-Danlos Syndrom

- COL3A1 Typ 4

Marfan Syndrom

- FBN1

Hämatologie

Leukämie, acute myeloische (AML) / juvenile myelomonozytische (JMML)

- KRAS

Myeloproliferative Neoplasie (MPN)

- JAK2

Thrombophilie

- PROC Protein C
- PROS1 Protein S

Hauterkrankungen

Ichthyosen

- FLG Ichthyosis vulgaris
- TGM1 Ichthyosis congenita
- TGM5 Peeling-Skin-Syndrom (PSS)

Incontinentia pigmenti

- IKBKG

Lymphödem

- EGFR Typ 1

Morbus Darier (Dyskeratosis follicularis)

- ATP2A2

Hereditäre Palmoplantarkeratose

- KRT1
- KRT9

Pachyonychia Congenita

- KRT17

Porphyria cutanea tarda

- UROD

HNO-Erkrankungen

Hörverlust

- GJB2
- GJB6

Usher-Syndrom

- USH2A Typ 2

Immunkrankheiten

Hyper-IgM-Syndrom

- AICDA

Nephrologische Erkrankungen

Alport-Syndrom

- COL4A5

Senior-Loken Syndrom

- NPHP1

Lowe okulo-zerebro-renales Syndrom

- OCLF

Kardiologische Erkrankungen

Brugada-Syndrom

- SCN5A Brugada Syndrom 1 (15-30%) weitere

Familiäres thorakales Aortenaneurysma (AAT)

- ACTA2 AAT6 (10-14%)
- TGFBR2 AAT3 (4%)
- SMAD3 (2%)
- TGFBR1 (1%)
- MYH11 AAT4 (1%)
- MYLK AAT7 (1%) weitere

Jervell- und Lange-Nielsen Syndrom

- KCNE1

Loeys-Dietz-Syndrom (LDS)

- TGFBR1 LDS1
- TGFBR2 LDS2
- SMAD3 LDS3
- TGFB2 LDS4

Long QT Syndrom (LQTS)

- KCNQ1 LQTS1 (30-35%)
- KCNH2 LQTS2 (25-30%)
- SCN5A LQTS3 (5-10%)
- KCNE1 LQTS5 (<1%)
- KCNE2 LQTS6 (<1%) weitere

Angeforderte Untersuchungen/Gene:

Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen

Dilative Kardiomyopathie

- MYH7 Typ1 (4,2%)
- TNNT2 (2,9%)

Marfan-Syndrom

- FBN1

Short QT Syndrom

- KCNH2

Sick-Sinus-Syndrom (SSS)

- SCN5A

Vorhofflimmern, familiars

- KCNE2

Neurologische Erkrankungen

Aicardi-Goutières Syndrom, dominant und rezessiv

- TREX1

Alzheimer

- APP Typ 1
- PSEN1 Typ 4

Charcot-Marie-Tooth Erkrankung

- PMP22 Typ 1A, 1E
- MPZ Typ 1B, 2I, 2J
- NEFL Typ 1F, 2E
- MFN2 Typ 2A2

Duchenne Muskeldystrophie

- DMD

Dystonie

- GCH1 mit und ohne hyperphenylalaninämie
- SGCE Myoklonus-Dystonie
- SPR Dopa-responsive Dystonie mit Sepiapterin-Mangel
- THAP1 Typ 6
- TOR1A Typ1

Epilepsie

- KCNQ2

Friedrich Ataxia

- FXN

Gliedergürtel Muskeldystrophie

- EBP

Hirnfehlbildung

- PIK3CA

Hyperkaliämische periodische Paralyse

- CACNA1S

Hyperkaliämische Lähmung (Adynamia episodica hereditaria, Gamstorp-syndrom)

- SCN4A

Mitochondrales DNA Depletionssyndrom

- TP ????

Muskeldystrophien

- DMD Duchenne/Becker
- EBP Gliedergürtel Muskeldystrophie
- DYSF Limb girdle, Typ2B

Parkinson

- ATP1A3 mit Dystonie
- ATP6AP2 mit Spastik

Segawa Syndrom, rezessiv

- TH

Spastische Paraplegie

- SPAST

Spinale Muskelatrophie

- SMN1
- SMN2

Zystische Leukoenzephalopathie ohne Megalenzephalie

- RNASET2

Pharmakogenetik

5-FU Toxizität

- DPYD

Rheumatologie

Hyper-IgD-Syndrom (HIDS)

- MVK

Familiäres Mittelmeerfieber

- MEFV

Stoffwechselkrankheiten

Adrenleukodystrophy

- ABCD1

Adrenogenitales Syndrom

- CYP21A2 (AGS) klassisch und nicht klassisch
- HSD3B2 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase

Alpha-1-Antitrypsin-Mangel

- SERPINA1

Gilber Syndrom, Hyperbilirubinemia, familial Crigler-Najjar Syndrome, type I

- UGT1A1

Hereditäre Fruktose-Intoleranz

- Aldob

LDL-Rezeptor

- LDLR

MCAD

- ACADM

MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young)

- GCK MODY Typ 2

Morbus Wilson

- ATP7B

Mucopolysaccharidose Typ 6

- ARSB

Morbus Fabry

- GLA

Porphyria, acute intermitt

- HMBS

Urologie

Pseudovaginale perineoskrotale Hypospadie

- SRD5A2