

| | | |
|--------------------------------|--|---------|
| Selbstzahler | | |
| Name, Vorname des Versicherten | | |
| Geschlecht | <input type="checkbox"/> W <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> D | geb. am |
| Kassen-Nr. | Versicherten-Nr. | Status |
| Betriebsstätten-Nr. | Arzt-Nr. | Datum |

Anforderungsformular Molekulargenetische Diagnostik

Einsender, Arztpraxis

Abnahmedatum
T T M M J J

Uhrzeit
H H M M

Kostenvoranschlag
gewünscht (erforderlich
bei Abrechnung nach GOÄ)

**Auftragsnummer
des Labors**
Hier bitte sorgfältig das
Barcode-Etikett einkleben!

WICHTIG:

Bitte einen Ü-Schein Labor Nr. 10 und eine Einwilligungserklärung (EE) nach Gendiagnostikgesetz beifügen bzw. vermerken, dass eine EE vorliegt. Auf dem Ü-Schein bitte die Verdachtsdiagnose (Erkrankung/Syndrom) und als Auftrag die gewünschte Einzel-Gen-Diagnostik eintragen.

Häufig kommen bei Verdachtsdiagnosen mehrere Gene zur Abklärung infrage. In diesen Fällen darf für die Stufendiagnostik die Gen-Panel-Diagnostik eingesetzt werden. Schauen Sie dafür bitte auf unser Anforderungsformular Gen-Panel-Diagnostik!

P Auch als Gen-Panel anzufordern

Auswahl aus unserer Einzel-Gen-Diagnostik

Stand: 08.2023

Autoinflammatorische Erkrankungen

- Hereditäre periodische Fiebersyndrome
 - MEFV MVK NLRP3
 - TNFRSF1A

Bindegewebserkrankungen

- Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS)
 - COL1A1 COL1A2 COL3A1
 - COL5A1 COL5A2 TNXB
- Marfan-Syndrom
 - FBN1 TGFBR1 TGFBR2

Endokrinologische Stoffwechselerkrankungen

- 17β-Hydroxysteroid Dehydrogenase Typ 3 Mangel
 - HSD17B3
- P** Adrenogenitales Syndrom (AGS)
 - CYP21A2 CYP11B1 HSD3B2
 - POR CYP17A1 STAR
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel
 - SERPINA1
- Cortisol-Reduktase-Defizienz
 - HSD11B1 HSD11B2
- Cystische Fibrose (CF)
 - CFTR
- Diabetes insipidus
 - AVP AVPR2
- Familiäre Schilddrüsenhormonresistenz
 - THR3

- P** Familiäre Hyperkalzämie (FHH) und primärer Hyperparathyreoidismus (pHPT)
 - AP2S1 CASR CDC73
 - CDKN1A CDKN1B CDKN2B
 - CDKN2C GCM2 GNA11
 - MEN1 PTH RET
- Hämochromatose
 - HFE TFR2 HAMP
 - HJV SLC40A1
- Hereditäre Hypophysenhormondefizienz
 - PROP1
- Hereditärer Phosphoglukomutase-1-Mangel
 - PGM1
- Hypophosphatasie
 - ALPL
- Laktose-Intoleranz
 - LCT
- Leptinresistenz
 - SH2B1
- P** Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY-Diabetes)
 - HNF4A NEUROD1 BLK
 - GCK KLF11 ABCC8
 - HNF1A CEL KCNJ11
 - PDX1 PAX4 APPL1
 - HNF1B INS
- Morbus Fabry
 - GLA

- Morbus Gaucher
 - GBA
- Morbus Meulengracht
 - UGT1A1
- Morbus Wilson
 - ATP7B

Erbliche Tumorerkrankungen

- Cowden-Syndrom
 - PTEN
- P** Erblicher Brust- u. Eierstockkrebs
 - BRCA1 BRCA2 RAD51C
 - CHEK2 PALB2 RAD51D
 - ATM NBN TP53
 - CDH1 SMARCA4 PTEN
 - BARD1 BRIP1
- Erblicher Magenkrebs
 - CDH1
- Familiäre tumoröse Calcinose
 - GALNT3 FGF23 KL
- Li-Fraumeni-Syndrom
 - TP53
- Lynch-Syndrom (HNPCC)
 - MSH2 MSH6 MLH1
 - PMS2 EPCAM
- Multiple Endokrine Neoplasien (MEN)
 - MEN1 RET CDKN1B
- Neurofibromatose (NF1)
 - NF1

- **P** Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom
 - KIF1B ○ MAX ○ RET
 - SDHA ○ SDHAF2 ○ SDHB
 - SDHC ○ SDHD ○ VHL
 - TMEM127
- Polyposis Syndrome
 - APC ○ MUTYH ○ SMAD4
 - STK11 ○ BMPR1 ○ NTHL1
 - POLD1 ○ POLE ○ BMPR1A
- Schwannomatose
 - LZTR1 ○ SMARCB1
- Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)
 - VHL

Fettstoffwechselstörungen

- Familiäre Hypercholesterinämie (FH)
 - LDLR ○ APOB ○ PCSK9

Fertilitätsstörungen

- Androgeninsensitivitätssyndrom (AIS)
 - AR
- Azoospermie
 - AZF ○ ADGRG2 ○ TEX11
- Congenitale Bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD)
 - CFTR
- **P** Hypogonadotroper Hypogonadismus
 - CHD7 ○ FGF8 ○ FGFR1
 - GNRH1 ○ GNRHR ○ KAL1
 - KISS1 ○ KISS1R ○ PROK2
 - PROKR2 ○ TAC3 ○ TACR3
- Swyer-Syndrom
 - SRY

Gerinnung / Hämatologie

- Akute intermittierende Porphyrie (AIP)
 - ALAD ○ CPOX ○ HMBS
 - PPOX
- Hämophilie
 - F8 ○ F9
- Hereditäre Sphärozytose
 - ANK1 ○ SPTA1 ○ SPTB
 - SLC4A1 ○ EPB42
- Myeloproliferativen Neoplasie (MPN)
 - JAK2 ○ CALR ○ MPL
- Protein C-Mangel
 - PROC
- Protein S-Mangel
 - PROS1
- Sideroblastische Anämie
 - ALAS2
- Thalassämien
 - HBA1 ○ HBA2 ○ HBB
- Thrombophilie
 - F5 ○ F2

Hauterkrankungen

- Psoriasis
 - HLA-Cw6

Herzerkrankungen

- Brugada-Syndrom
 - SCN5A

Hörstörungen

- Erbliche, nicht-syndromale Hörstörung
 - GJB2 ○ GJB6
- Pendred-Syndrom (PDS)
 - SLC26A4

Kleinwuchs

- Achondroplasie
 - FGFR3
- Silver-Russel-Syndrom
 - Methylierungsanalyse 11p15.5
- SHOX-assoziiertes Kleinwuchs
 - SHOX

Muskelerkrankungen

- Duchenne-Muskeldystrophie
 - DMD
- Hypokaliämische Periodische Paralyse (HypoPP)
 - KCNJ2 ○ SCN4A ○ CACNA1S
- Maligne Hyperthermie (MH)
 - RYR1 ○ CACNA1S
- Spinale Muskelatrophie (SMA)
 - SMN1

Nierenerkrankungen

- Alport Syndrom
 - COL4A3 ○ COL4A4 ○ COL4A5
- Renale Glukosurie
 - SLC5A2
- Renal-tubuläre Azidose (RTA)
 - ATP6V1B1 ○ ATP6VOA4

Pharmakogenetik

- Cytochrom P-450-bedingte Arzneimittelunverträglichkeit
 - CYP1A1 ○ CYP1A2 ○ CYP1B1
 - CYP2A6 ○ CYP2C9 ○ CYP2C19
 - CYP2D6 ○ CYP2E1 ○ CYP3A4
- Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Defizienz
 - DPYD
- Thiopurin-S-Methyltransferase-Defizienz
 - TPMT

Skeletterkrankungen

- Osteogenesis imperfecta (OI)
 - COL1A1 ○ COL1A2 ○ CTRAP
 - P3H1 ○ WNT1

- **P** Juvenile Osteoporose (OPO)
 - COL1A1 ○ ALPL ○ CASR
 - CYP27B1 ○ LRP5 ○ PHEX
 - VDR

- McCune-Albright-Syndrom (MAS)
 - GNAS

- **P** Hereditäre Hypophosphatämie
 - PHEX ○ CLCN5 ○ DMP1
 - ENPP1 ○ FAM20C ○ FGF23
 - FGFR1 ○ KL ○ SCL34A1
 - SLC34A3 ○ SLC34R1

Sonstige

- Familiäre Cavernose
 - KRIT1 ○ CCM2 ○ PDCD10
- Hereditäre chronische Pankreatitis
 - PRSS1 ○ SPINK1 ○ CFTR
 - CTRC ○ CPA1
- Hereditäre Polyglobulie
 - EGLN1 ○ EPAS1 ○ EPOR
 - VHL
- Hyper IgE Syndrom
 - STAT3
- Narkolepsie
 - HLADQB1
- Nichtalkoholische Steatohepatitis (NAFLD)
 - PNPLA3
- Prader-Willi-Syndrom
 - Deletions- und Methylierungsanalyse 15q11q13
- Primäre Erythromelalgie
 - SCN9A
- Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (PFIC)
 - ATP8B1 ○ ABCB4 ○ ABCB11
- Transthyretin Amyloidose (ATTR)
 - TTR
- Williams-Beuren-Syndrom (WBS)
 - Deletionsanalyse 7q11.23

Andere

(nach telefonischer Absprache)

- _____
- _____
- _____
- _____

Anmerkungen

- _____
- _____
- _____

Einwilligungserklärung
siehe Extrablatt