

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft
Name, Vorname des Versicherten						
geb. am						
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.		Status			
Vertragsarzt-Nr.	VK gültig bis		Datum			



MVZ Labor Dr. Reising-Ackermann und Kollegen



Laborbarcode

**Budgetbefreiung durch 32010**  
für genetische Untersuchungen bei  
genetisch bedingten Erkrankungen bzw. bei  
Verdacht auf genetisch bedingte  
Erkrankung (Überweisungsscheine **Muster**  
**6 und 10** verwenden)

Termin zur genetischen Beratung:  
Anmeldung telefonisch unter  
0341-271 888 0

**KOSTENTRÄGER**  Privat  IGeL

Klinik /Einsender  Ambulant /Ü-Schein

Rechnung an :  Patient  Einsender

**Diagnose:** (wichtige Befunde bitte beilegen)

Entnahmedatum:

Entnahmezeit:

Arztstempel /Unterschrift

## Molekulargenetische Untersuchungen

### Thromboserisiko

- Faktor II (Prothrombin-Mutation)
- Faktor V (Leiden-Mutation)
- Faktor V (HR2, H1299R)
- Faktor V (Cambridge-Mutation)
- MTHFR-Mutation (A222V, E429A)
- MTHFR-Komplettsequenzierung
- Protein-C-Defizienz
- Protein-S-Defizienz
- Antithrombin-III-Defizienz
- $\beta$ -Fibrinogen-(455G/A)-Polymorphismus

### Infarktisiko

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

### Osteoporoserisiko

- Col1A1-Polymorphismus
- Vitamin-D-Rezeptorpolymorphismus

### Fam. Tumorerkrankungen

- Kolonkarzinom
  - HNPCC (MLH1; MSH2)
  - FAP- Fam. Polypöses K. (APC)
  - Attenuiertes Adenomatöses Karzinom (MYH)
- MEN 1
- MEN 2 (Ret-Protoonkogen)
- Schilddrüsenkarzinom (FMTC)
- Ovarialkrebs (BRCA1/2, MLH1, MSH2)
- Fam. Brustkrebs (BRCA1/2, hCHK2)
- Li-Fraumeni-Syndrom (p53, hCHK2)

### Stoffwechsel

- MODY II und III
- Cystische Fibrose (CFTR)
- Hereditäre Pankreatitis (PRSS1, SPINK1)
- $\alpha_1$ -Antitrypsin-Mangel
- Lactose-Intoleranz
- Fruktose-Intoleranz
- Phenylketonurie
- Hämochromatose
- Morbus Wilson
- Morbus Meulengracht
- Adipositas (MC4R)

### Mentale Retardierung

- Rett-Syndrom
- Prader-Willi-Syndrom
- Angelmann-Syndrom

### Neuromusk./Neurodegenerative Erkrankungen

- Muskeldystrophie Duchenne/Becker
- Myoadenylat-Desaminase-Defizienz
- Chorea Huntington

### Infertilität

- Azoospermie (AZF<sub>a-c</sub>)
- CBAVD
- Gonadendysgenese (SRY)
- Prim. Amenorrhoe (SRY)

### Weitere Diagnostik

- Adrenogenitales Syndrom (AGS) bei 21-Hydroxylase-Mangel
- Kleinwuchs, Léri-Weill- Syndrom (SHOX)
- Kleinwuchs, Hypochondroplasie (FGFR3)
- Loeys-Dietz-Syndrom (TGFB1, TGFB2)
- Marfan-Syndrom (FBN1, TGFB2)
- Noonan-Syndrom (PTPN11, SOS1, KRAS)
- Holt-Oram-Syndrom
- Saethre-Chatzen-Syndrom
- Bannayan-Zonana-Syndrom
- Cowden-Syndrom
- Herzmyxome/Carney-Komplex Typ1
- Mittelmeerfieber (FMF)
- $\beta$ -Thalassämie
- Sichelzellanämie

### Pharmakogenetik

- CYP2C9
- 5-Fluorurazil-Toxizität
- TPMT

### Identitätsdiagnostik

- Vaterschafts-/Abstammungsgutachten

### Untersuchungsmaterial:

- EDTA-Vollblut, originalverschlossen
- DNA
- Mundschleimhautabstrich
- Fruchtwasser
- Chorionzotten



