

|                                |                  |         |
|--------------------------------|------------------|---------|
| 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    |  |  |  |  |

|              |   |   |   |   |   |
|--------------|---|---|---|---|---|
| T            | T | M | M | J | J |
| Abnahmedatum |   |   |   |   |   |
| h            | h | m | m |   |   |
| Abnahmezeit  |   |   |   |   |   |

|                |  |  |          |  |           |
|----------------|--|--|----------|--|-----------|
|                |  |  |          |  |           |
| Sammelmenge ml |  |  | Größe cm |  | Zyklustag |

Diagnose / Medikation:  Diagnostisch  Prädiktiv

**Auftragsnummer des Labors**

Hier bitte sorgfältig Barcode-Etikett einkleben!

Praxisstempel

Version: 07\_2019

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)**

### Thromboserisiko

- Antithrombin-III-Defizienz (*SERPINC1*)
- Faktor II (Prothrombin-Mutation)
- Faktor V (Leiden-Mutation)
- Faktor V (HR2, H1299R)
- Faktor V (Cambridge-Mutation)
- Faktor VII-Defizienz
- Fibrinogen-Defizienz (*FGA, FGB, FGG*)
- MTHFR-Mutation (A222V, E429A)
- MTHFR-Komplettsequenzierung
- Protein C-Defizienz (*PROC*)
- Protein S-Defizienz (*PROS1*)
- von-Willebrand-Faktor
- Hämostaseologie (*NGS-Panel: VWF, SERPINC1, PROC, PROS1, MTHFR*)

### Infarktisiko

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

### Fam. Tumorerkrankungen

- fam. Brust-u. Ovarialkarzinom (*NGS-Panel: BRCA1+2, CHK2, PALB2, RAD51C*)
- hereditäre Tumordisposition / Li-Fraumeni-Syndrom (*TP53*)
- HNPCC-hereditäres Colonkarzinom (*NGS-Panel: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM*)
- hereditäres diffuses Magenkarzinom (*CDH1*)
- PTEN-Harmartom-Tumor-Syndrom/ Cowden-Syndrom
- MEN 1
- MEN 2 (Ret-Protoonkogen)
- Schilddrüsenkarzinom (*FMTC*)

### Stoffwechselerkrankungen

- alpha-1-Antitrypsin-Mangel (*AAT*)
- monogene Adipositas (*NGS-Panel: MC4R, POMC, LEP, LEPR*)
- Cystische Fibrose (*CFTR*)
- Fruktose-Intoleranz (*ALDOB*)
- Lactose-Intoleranz (*LCT*)
- Hämochromatose (*NGS-Panel: HFE, HJV, HAMP, TFR2, SLC40A1, BMP6*)
- Hereditäre Pankreatitis (*PRSS1, SPINK1*)
- MODY (Typen I-VII, X, XII, XIII) (*NGS-Panel: HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, INS, ABCC8, KCNJ11*)
- Morbus Meulengracht (*UGT1A1*)
- Morbus Wilson (*ATP7B*)
- Phenylketonurie (*PAH*)
- Zöliakie (HLA-DQ2/-DQ8)

### Infertilität

- Azoospermie (*AZF-a-c*)
- Azoospermie, erweitert
- CBAVD
- CBAVDX (*ADGRG2*) (X-linked congenital bilateral aplasia of the vas deferens)
- Gonadendysgenese (*SRY*)
- Prim. Amenorrhoe (*SRY*)

### Mentale Redardierung

- Angelman-Syndrom (meth.-spez. PCR)
- Prader-Willi-Syndrom (meth.-spez. PCR)
- Rett-Syndrom

### Neuromuskuläre / Neurodegenerative Erkr.

- Muskeldystrophie Duchenne / Becker (*DMD*)
- Myoadenylat-Desaminase-Defizienz (*AMPD1*)
- Chorea Huntington (*HTT*)

### Bindegewebs- / Aorten-Erkrankungen

- TAAD - thorakale Aortenerweiterung (*NGS-Panel: ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2*)
- LDS - Loeys-Dietz-Syndrom Typ1-4 (*NGS-Panel: TGFB1, TGFB2, SMAD3, TGFB2, TGFB3*)

- MFS - Marfan-Syndrom (*NGS-Panel: FBN1, TGFB1, TGFB2*)

- EDS - Ehlers-Danlos-Syndrom (*NGS-Panel: COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL1A1, COL1A2*)

### Entwicklungs- / Wachstumsstörungen

- Kleinwuchs (*NGS-Panel: SHOX, FGFR3, ANKRD11, BLM, CUL7, IGFBP, PIK3R1, SCRIP, TRIM37, NBN, GRB10*)
- Kleinwuchs, Hypochondroplasie (*FGFR3*)
- Kleinwuchs, Leri-Weill-Syndrom (*SHOX*)
- Großwuchs (*NGS-Panel: NFIX, DIS3L2, GPC3, NSD1, DNMT3A, EZH2, EED, CDKN1C*)
- Hydrocephalus, L1-Syndrom (*L1CAM*)
- CHARGE-Syndrom (*CHD7*)

### Identitätsdiagnostik

- Vaterschafts-/ Abstammungsgutachten

Separate Unterlagen bitte anfordern!

### Rasopathien

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

### Pharmakogenetik

- DPD-Ex 14-Skipping Mutation (5-Fluorurazil-Toxizität)
- TPMT (Azathioprin-Unverträglichkeit)
- HLA-B 5701 (Abacavir-Unverträglichkeit)

### Weitere Diagnostik

- Androgen-Insensitivitäts-Syndrom (*AR*)
- Androgenitales Syndrom (*CYP21A2*)
- Androgenitales Syndrom (*CYP11B1*)
- Androgenitales Syndrom (*HSD3B2*)
- Herzmyxome / Carney-Komplex Typ 1
- HLA-B 27
- Holt-Oram-Syndrom
- Mittelmeerfieber
- $\beta$ -Thalassämie



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

Geschlecht des Patienten:  
 männlich     weiblich     divers     unbestimmt

Ethnische Herkunft .....

## Einwilligung zur humangenetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Stempel

**Bitte das Formular vollständig ausfüllen!**

**Angeforderte genetische Untersuchung (ggf. Gene/Indikation):**

.....  
 .....  
 .....

diagnostisch  
 prädiktiv / keine Symptome  
 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



**MVZ Labor Leipzig**  
 Dr. Reising-Ackermann und Kollegen

**LIMBACH GRUPPE**