

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: 01.2021

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

- 17 β -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
 - THRB

- 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* ○ *PROKR2*
 - *PROKR2* ○ *TAC3* ○ *TACR3*
- Swyer-Syndrom
 - *SRY*

Gerinnung / Hämatologie

- Akute intermittierende Porphyrurie (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*

Herzkrankungen

- 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* ○ *SLCA3R1*

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