

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

(Adressfeld entspricht Überweisungsscheinformat. Ausfüllen mit Drucker möglich.)

Anforderungsbogen Genetik



Angaben Patient/in und dessen Familie	
Geschlecht:	<input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich
Ethnische Herkunft:	_____
Patient im CBT bekannt:	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Nein, aber Angehörige (Name und Verwandtschaftsverhältnis):	

Genetische Vorbefunde (Patient/in): Wenn ja, bitte in Kopie beilegen.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Genetische Vorbefunde (Angehöriger): Wenn ja, bitte in Kopie beilegen.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Angehöriger erkrankt:	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein

Indikation

ggf. Stammbaum / Beschreibung der Symptomatik

Verschicktes Material
Abnahmedatum _____
Abnahmezeit _____
Durchgeführt durch (Kürzel): _____
Material:
<input type="checkbox"/> EDTA-Vollblut <input type="checkbox"/> DNA
<input type="checkbox"/> Gewebe <input type="checkbox"/> Feinnadelbiopsie

Name des Arztes in Druckbuchstaben



Unterschrift Arzt

Arzt Stempel



Versand an das CBT: Bitte die beschriftete Probe (bei EDTA-Vollblut mind. 1ml), den ausgefüllten Anforderungsbogen und die Einverständniserklärung des Patienten gemeinsam mit dem Überweisungsschein Muster 10 (Ü-10 Schein) versenden.



<input type="checkbox"/>	Amyloidose APOA1, B2M, FGA, GSN, IL31RA, LYZ, OSMR, TTR	
<input type="checkbox"/>	Birt-Hogg-Dubé-Syndrom FLCN	
<input type="checkbox"/>	Dermatomykoseerreger (Hautpilzerreger Diagnostik)	
<input type="checkbox"/>	Hereditäres Angioödem ANGPT1, F12, F13A1, KLKB1 rs3733402, PLG, SERPING1	
<input type="checkbox"/>	Hereditäre Fiebersyndrome (Familiäres Mittelmeerfieber, Hyper-IgD-Syndrom, Muckl-Wells-Syndrom, TNFalpha-assoziiertes periodisches Fieber) MEFV, MVK, NLRP3, TNFRSF1A	
<input type="checkbox"/>	Mastozytose (Keimbahn) KIT	
<input type="checkbox"/>	Mastozytose (Somatisch) KIT	
<input type="checkbox"/>	Migräne ATP1A2, CACNA1A, KCNK18, SCN1A	
<input type="checkbox"/>	Porphyrien ABCB6, ALAD, ALAS2, CLPX, CPOX, FECH, HMBS, PPOX, UROD, UROS	
<input type="checkbox"/>	Spondyloarthritiden (SNP) HLA-B27	
<input type="checkbox"/>	Störungen des Eisenstoffwechsels ALAS2, BMP2, BMP6, FTH1, FTL, HAMP, HFE, HJV, SLC40A1, TFR2, TMPRSS6	
<input type="checkbox"/>	Störungen des Folsäurestoffwechsels (SNP) MTHFR (C677T / A1298C)	
<input type="checkbox"/>	Störungen des Harnsäurestoffwechsels ABCG2, GPATCH8, HPRT1, PRPS1, REN, SARS2, SLC17A3, SLC22A12, SLC2A9, UMOD	
<input type="checkbox"/>	Störungen des Harnstoffzyklus ASS1, CPS1, NAGS, OTC, SLC25A13, SLC25A15	
<input type="checkbox"/>	Vaskulitis ADA2	
<input type="checkbox"/>	Vemurafenib Therapie (SNP) B-RAF (V600E)	
Ehlers-Danlos-Syndrom		
<input type="checkbox"/>	Vaskulär / Klassisch COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2	
<input type="checkbox"/>	Arthrochalis Typ COL1A1, COL1A2	
<input type="checkbox"/>	Classical like Typ AEBP1, TNXB	
<input type="checkbox"/>	Autosomal-rezessive Subtypen ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, COL1A2, DSE, FKBP14, PLOD1, SLC39A13	
<input type="checkbox"/>	Seltene Subtypen, allelische Formen, Differenzialdiagnosen (Periodontitis Typ / EDS mit periventrikulärer Heterotopie) C1R, C1S, FLNA	
Endokrinologie		
<input type="checkbox"/>	Feinnadelbiopsie zur Differenzialdiagnostik von Schilddrüsenknoten (Somatisch) BRAF, HRAS, KRAS, NRAS, TERT, RET, TSHR, TP53, RET-PTC Fusionen, PAX8-PPARG Fusionen	
<input type="checkbox"/>	Glukokortikoid-Mangel (GCCD) ABCD1, MC2R, MCM4, MRAP, NNT, NR3C1, PCSK1, POMC, PROP1, TXNRD2	

Endokrinologie (Fortsetzung)

<input type="checkbox"/>	Hypophosphatasie ALPL	
<input type="checkbox"/>	Kongenitale adrenale Hyperplasie (CAH) CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2, GNAS, HSD3B2, POR, STAR	
<input type="checkbox"/>	MODY-Diabetes (MODY 1-11, 13) BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1	
<input type="checkbox"/>	Osteoporose CALCR, COL1A1, COL1A2, ESR1, ITGB3, LRP5, MIR2861, UGT2B17, VDR	
<input type="checkbox"/>	Schilddrüsenkarzinom (Keimbahn) CDKN1B, DICER1, FOXE1, HABP2, HRAS, MEN1, MET, MINPP1, NKX2-1, NRAS, NTRK1, PRKAR1A, RET	
<input type="checkbox"/>	Vorzeitige Ovarialinsuffizienz (POF; X-chromosomal) BMP15, DIAPH2, FMR1, POF1B	
<input type="checkbox"/>	Vorzeitige Ovarialinsuffizienz (POF; autosomal-rezessiv) GDF9, FANCM, HFM1, MCM8, MSH5	
<input type="checkbox"/>	Vorzeitige Ovarialinsuffizienz (POF; autosomal-dominant) ERCC6, FIGLA, FOXL2, NOBOX, NR5A1	
<input type="checkbox"/>	Wachstumshormonmangel GLI2, HESX1, LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROP1	
<input type="checkbox"/>	Weibliche Infertilität (PREMBL, OOMD) PAD16, PATL2, TLE6, TUBB8, WEE2, ZP1, ZP2, ZP3	

Fettstoffwechselstörungen

<input type="checkbox"/>	Familiäre Hypercholesterinämie APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9	
<input type="checkbox"/>	Hypertriglyceridämien APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, GCKR, GK, GPD1, GPIIIBP1, LIPC, LMF1, LPL, USF1	
<input type="checkbox"/>	Gemischte Hyperlipoproteinämien APOA1, APOE, LIPC	
<input type="checkbox"/>	Hypoalphalipoproteinämien ABCA1, APOA1, APOA2, APOC1, APOH, APOL1, CPT2, LCAT, LMF1	
<input type="checkbox"/>	Hypobetalipoproteinämien APOB, ANGPTL3, MTTF, PCSK9	
<input type="checkbox"/>	Familiär kombinierte Hyperlipidämien ABCG5, ABCG8, APOA4, C5AR2, CREB3L3, GCKR, GPD1, LIPA, LIPE, PNPLA2, PPARG, TRIB1	
<input type="checkbox"/>	Genetisch bedingte Hyperbilirubinämien ABCC2, SLC01B1, SLC01B3, UGT1A1	
<input type="checkbox"/>	Apo B / Apo E (SNP) Apo B R3500Q, Apo E E2 / E3 / E4	

Genetisch bedingte Lebererkrankungen

<input type="checkbox"/>	Acoeruloplasminämie / Hypoacöeruloplasminämie CP	
<input type="checkbox"/>	Alpha-1-Antitrypsin-Mangel SERPINA1	
<input type="checkbox"/>	Budd-Chiari-Syndrom JAK2	
<input type="checkbox"/>	Caroli-Syndrom PKHD1	
<input type="checkbox"/>	Familiäre Cholestase ABCB4, ABCB11, ATP8B1	



Genetisch bedingte Lebererkrankungen (Fortsetzung)

- Glykogenspeicherkrankheiten**
FAH, GAA, AGL, SLC37A4, PHKA2, GBE1, PYGL, GYS2, PHKB, PHKG2, VIL1
- Hepatozelluläres Karzinom**
MET
- Hepatische Mitochondriopathien**
TWNK, DGUOK, HADHA, MPV17, POLG, SCO1, TRMU, TYMP
- Hyperammonämie**
ALAD, ASL, ASS1, CPS1, KRT18, KRT8, NR1H4, OTC, PKLR
- Hypercholämie und Gallensäuresynthesedefekte**
ABCD3, AKR1D1, AMACR, BAAT, CYP27A1, CYP7A1, CYP7B1, EPHX1, HSD3B7, SLC10A2, SLC27A5, TJP2
- Lysosomale Speichererkrankungen**
GBA, NPC1, NPC2, SMPD1
- Morbus Fabry**
GLA
- Morbus Pompe**
GAA
- Peroxisomale Erkrankungen**
ACADM, ACADVL, AGPAT2, BSCL2, ETFA, ETFB, ETFDH, PTRF
- Polyzystische Lebererkrankungen**
LRP5, PRKCSH, SEC63, ALG8
- Rezidivierendes akutes Leberversagen**
DLD, HMGCL
- Störungen der Organomorphogenese**
CLDN1, JAG1, NOTCH2

Gerinnung / Hämatologie

- Blutungsneigung**
F2, F5, F7, FGA, FGB, FGG, F13A1, F13B
- Thrombophilie**
FGA, FGB, FGG, PROC, PROS1, PROZ, SERPINC1
SNPs: Faktor II (G20210A); Faktor V Leiden (G1691A); Faktor V Haplotyp (A4070G); SERPINA10 (ZPI Arg88Ter); SERPINE1 (PAI-1 4G / 5G)
- Hämophilie A**
F8
- Hämophilie B**
F9
- Plasminogen-Mangel**
PLG
- Von-Willebrand-Syndrom**
VWF
- Pharmakokinetik (SNPs)**
(Clopidogrel, Warfarin, Cumarine)
CYP2C19 (C-806T / G636A / G681A); CYP2C9 (C430T / A1075C); VKORC1 (G-1639A)
- Präeklampsie**
ACE I/D (Insertion / Deletion Intron 16)
- Thrombophilie (SNPs)**
Faktor II (G20210A); Faktor V Leiden (G1691A); Faktor V Haplotyp (A4070G)
- Thrombozyten (SNPs)**
ITGB3 (HPA-1 Leu33Pro); ITGA2 (GP Ia C807T)

Kardiologie

- Arrhythmogene Kardiomyopathie**
DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, PLN, TMEM43
- Brugada-Syndrom, J-Wave-Syndrom**
CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, GPD1L, SCN1B, SCN5A

Kardiologie (Fortsetzung)

- Dilatative Kardiomyopathie**
ACTA1, BAG3, DES, LMNA, MYBPC3, MYH7, PLN, RBM20, TNNC1, TNNI3, TNNT2
- Erregungsleitungsstörung**
ACTC1, DES, EMD, GLA, LAMP2, LMNA, PRKAG2, SCN5A, TRPM4, TTR
- Gefäßerkrankungen der Aorta (Ehlers-Dahlos-Syndrom, Marfan-Syndrom)**
COL3A1, FBN1, TGFB1, TGFB2
- Hypertrophe Kardiomyopathie**
ACTC1, DES, GLA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR
- Katecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie**
CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, RYR2
- Long-QT-Syndrom**
CACNA1C, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A
- Non-Compaction Kardiomyopathie**
ACTC1, MYBPC3, MYH7, TAZ, DTNA, LDB3, TNNT2, TPM1
- Pulmonale Hypertonie**
ACVRL1, BMPR2, BMPR1B, CAV1, EIF2AK4, ENG, GDF2, KCNA5, KCNK3, SMAD1, SMAD4, SMAD9
- RASopathie**
BRAF, KRAS, NF1, PTPN11, RAF1, SOS1
- Restriktive Kardiomyopathie**
ACTC1, DES, GLA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR
- Short-QT-Syndrom**
CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1

Kollagenosen / Erkrankungen des Bindegewebes

- Buschke-Ollendorf-Syndrom**
LEMD3
- Marfan-Syndrom**
FBN1, TGFB1, TGFB2
- Stickler-Syndrom**
COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3

Lebensmittelunverträglichkeiten

- Fructoseintoleranz, Glucose-Galactose-Malabsorption, Hereditäre Fructose-1,6-bisphosphatase-(FBP1-) Mangel, Histaminintoleranz, Laktoseintoleranz / Kongenitaler Laktasemangel, Lysinurische Proteinintoleranz, Phenylketonurie**
ALDOB, AOC1, FBP1, HNMT, LCT, PAH, SLC5A1, SLC7A7
- Zöliakie**
HLA-DQA1, HLA-DQB1 (HLA-DQ2/DQ8)

Störungen des Cobalaminstoffwechsels

- Homocysteinämie**
MTR, MTRR, PRDX1
- Imlerslund-Gräsbeck-Syndrom**
AMN, CUBN
- Intrinsic Factor-Mangel / Transcobalamin Rezeptor-Mangel**
CD320, GIF, TCN1, TCN2
- Methylmalonazidurie**
ABCD4, HCF1, LMBRD1, MCEE, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MUT, PRDX1, THAP11, ZNF143

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

(Adressfeld entspricht Überweisungsscheinformat. Ausfüllen mit Drucker möglich.)

Geschlecht des Patienten:

männlich weiblich unbestimmt

Ethnische Herkunft

Stempel

G Einwilligung zur humangenetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

- Ich wurde von meinem behandelnden Arzt über die Untersuchungen und deren Bedeutung informiert und habe diese verstanden. Ich hatte genügend Bedenkzeit und bin mit den genetischen Untersuchungen einverstanden.
- Mir ist bekannt, dass ich diese Einwilligung jederzeit gegenüber dem behandelnden Arzt schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft widerrufen kann. Ein mündlicher Widerruf wird unverzüglich dokumentiert und auch dem untersuchenden Labor übermittelt.
- Ich gebe mein Einverständnis, dass der Untersuchungsauftrag bei Bedarf an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor weitergeleitet wird und Ergebnisse zur medizinischen Beurteilung mitgeteilt werden.
- Ich möchte über Neben- und Zufallsbefunde im Rahmen dieser Untersuchung informiert werden, wenn sie für meine Gesundheit oder die meiner Blutsverwandten von Relevanz sind.
- Ich stimme zu, dass die Ergebnisse länger als die gesetzliche Frist von 10 Jahren gespeichert werden. Ein Anspruch auf die Speicherung besteht nicht.
- Ich bin damit einverstanden, dass erhobene Daten und Ergebnisse in verschlüsselter Form zur Qualitätssicherung dokumentiert werden.
- Laut Gendiagnostikgesetz muss nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach 10 Jahren oder auf Ihren Wunsch hin sofort vernichtet werden. Ich bin damit einverstanden, dass meine genetische Probe (DNA) länger als die gesetzliche Frist aufbewahrt wird und für spätere genetische Untersuchungen archiviert wird. Das verbleibende genetische Material übereigne ich dem untersuchenden Labor in anonymisierter Form zur Qualitätssicherung sowie zu Forschungszwecken.

Ich habe den Text gelesen und verstanden. Ich bin mit allen Punkten einverstanden.

Mein Hausarzt/Facharzt soll einen Bericht bekommen. Ich bekomme auch einen Bericht.

(Unzutreffendes bitte streichen)

Ich habe eine Kopie dieses Formulars erhalten.

.....
 Ort, Datum



.....
 Unterschrift Patient/gesetzlicher Vertreter

.....
 Unterschrift Arzt/Ärztin