

Selbstzahler		
Name, Vorname des Versicherten		
Geschlecht	W M 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 Muster 10 (Labor) und eine Einwilligungserklärung (EE) nach Gendiagnostikgesetz beifügen bzw. vermerken, dass eine EE vorliegt. Auf dem Ü-Schein bitte die Verdachtsdiagnose (Erkrankung/Syndrom) und die gewünschte „Gen-Panel-Diagnostik“ eintragen. Angegeben sind alle Gene eines Panels. Der Untersuchungsumfang richtet sich nach Anforderung und Verdachtsdiagnose.

Gene mit (*) markiert werden nur bei separater Anforderung untersucht. Weitere Informationen zur Molekulargenetischen Diagnostik: s. www.labor-heidrich.de
Liegt aufgrund des Phänotyps ein eindeutiger Verdacht für ein bestimmtes Gen vor, kann dieser Test wie bisher einzeln angefordert werden (siehe Anforderungsformular „Einzel-Gen-Diagnostik“)

Gen-Panel Diagnostik

Stand: 01.2021

- Familiäre Hyperkalzämie und isolierter primärer Hyperparathyreoidismus**
 - AP2S1 • CASR • CDC73 • CDKN1A • CDKN1B
 - CDKN2B • CDKN2C • GCM2 • GNA11 • MEN1
 - PTH • RET

- Hypophosphatämie X-linked (XLH) und autosomal**
 - PHEX • CLCN5 • DMP1 • ENPP1 • FAM20C
 - FGF23 • FGFR1 • KL • SLC34A1 • SLC34A3
 - SLC9A3R1

- Juvenile Osteoporose (OPO)**
 - ALPL • CASR • COL1A1 • COL1A2 • CRTAP
 - CYP27B1 • LRP5 • PHEX • P3H1 • VDR
 - WNT1 • WISP3

- Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anospermie; Kallmann-Syndrom**
 - CHD7 • FGF8 • FGFR1 • GNRH1 • GNRHR
 - KAL1 • KISS1 • KISS1R • PROKR2 • PROK2
 - TAC3 • TACR3

- Adrenogenitales Syndrom (AGS) / Hyperandrogenämie, kongenitale adrenale**
 - CYP21A2 • CYP17A1 • CYP11B1 • HSD3B2 • POR

- Familiäre Hypercholesterinämie; autosomal dominant (FH)**
 - LDLR • APOB • PCSK9

- Maturity Onset Diabetes of the Young - MODY**
 - ABCC8 • APPL1 • BLK • CEL • GCK
 - HNF1A • HNF4A • HNF1B • INS • KCNJ11
 - KLF11 • NEUROD1 • PDX1 • PAX4 • (WFS1*)

- Multiples Phäochromozytom-Paraganglioma-Syndrom**
 - KIF1B • MAX • RET • SDHA • SDHAF2
 - SDHB • SDHC • SDHD • TMEM127 • VHL
 - (NF1*)

- Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom/ Prostatakarzinom**
 - 1. Stufe
 - BRCA1 • BRCA2 • CHEK2 • PALB2 • RAD51C
 - 2. Stufe
 - ATM • CDH1 • NBN • RAD51D • TP53
 - SMARCA4
 - 3. Stufe
 - BARD1 • BRIP1 • PTEN
 - Therapientscheidung f. PARP-Inhibitoren
 - BRCA1 • BRCA2

- Hereditäre periodische Fiebersyndrome**
 - MEFV • MVK • NLRP3 • TNFRSF1A

- Hereditäre Neuro-/ Myopathie (Zehenspitzenengang)**
 - AIFM1 • ALS2 • ATM • ATXN1 • ATXN2
 - ATXN3 • ATXN7 • CACNA1A • CAV3 • CHRNE
 - CLCN1 • COL6A2 • COL6A3 • CREBBP • DHTKD1
 - EGR2 • EPHB4 • FBLN5 • FGD4 • FXN
 - GARS1 • GDAP1 • IQSEC2 • KCNC3 • KMT2C
 - LITAF • MED25 • MFN2 • MORC2 • MPZ
 - NAGLU • NDRG1 • NEFL • OPA1 • PMP22
 - POLG • PRX • PYGM • RETREG1 • SATB2
 - SBF1 • SBF2 • SH3TC2 • SPTLC2 • TRPV4
 - TTN • TTR • TRIO • ZFYVE26

Anmerkungen

Einwilligungserklärung
siehe Extrablatt