

Patientendaten (Name, Vorname, Geburtsdatum, Adresse)



MVZ Labor Dr. Limbach  
HEIDELBERG

**MVZ Labor Dr. Limbach und Kollegen GbR**

Labor für Molekulare Endokrinologie

Laborleiter: Dr. med. habil. Egbert Schulze

Im Weiher12 | 69121 Heidelberg

Tel.: +49 6221 6588-83 | [egbert.schulze@labor-limbach.de](mailto:egbert.schulze@labor-limbach.de)

Fax: +49 6221 6588-84 | [www.labor-limbach.de](http://www.labor-limbach.de)

## Untersuchungsauftrag Molekulargenetische Analyse (Vers. 10/2018)

### Einsender

Klinik / Station

Praxis /Arzt

Adresse / Stempel

### Interne Vermerke (vom Labor auszufüllen)

Probennummer:

### Kostenträger

ambulant

Überweisungsschein Labor Muster 10

Überweisungsschein folgt

Privat, Rechnung an Patient/in

stationär

Rechnung an Einsender/Klinik

Privat, Rechnung an Patient/in

### Untersuchungsmaterial

EDTA-Blut

genomische DNA

Feinnadelbiopsie

Chorionzotten

Fruchtwasser

Sonstiges: \_\_\_\_\_

Entnahmedatum: \_\_\_\_\_

### Angaben zum Patienten / zur Patientin

Geschlecht

weiblich

männlich

unbekannt (z.B. Fetus)

Analyseart

diagnostisch

prädiktiv

pränatal

maternale Kontamination

Eigenanamnese / Symptome:

### Angaben zur Familienanamnese

**MVZ Labor Dr. Limbach & Kollegen GbR**  
Labor für Molekulare Endokrinologie  
Im Weiher 12 | 69121 Heidelberg

Tel.: +49 6221 6588-83  
Fax: +49 6221 6588-84

Laborleiter:  
Dr. med. habil. Egbert Schulze  
[egbert.schulze@labor-limbach.de](mailto:egbert.schulze@labor-limbach.de)  
[www.labor-limbach.de](http://www.labor-limbach.de)

**Einwilligung zur humangenetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)**

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.  ja  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.  ja  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.  ja  nein

Ich möchte über die erhobenen Ergebnisse der genetischen Analysen informiert werden. Über mein Recht auf Nichtwissen bin ich informiert worden.  ja  nein

Ich möchte über ggf. erhobene Neben- und Zufallsbefunde informiert werden, wenn sie hinsichtlich meiner persönlichen Gesundheit und der meiner Blutsverwandten von Relevanz sind.  ja  nein

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde der Analysen auch an folgende Ärzte / Personen geschickt werden (Name & Adresse): .....  
.....

Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus gespeichert werden ohne darauf Anspruch zu erheben.  ja  nein

Ich bin damit einverstanden, dass erhobene Daten und Ergebnisse über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter Form zur Qualitätssicherung dokumentiert werden.  ja  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.  ja  nein

Ort, Datum

Unterschrift Patient / gesetzlicher Vertreter

Unterschrift verantwortliche ärztliche Person nach GenDG

**Kostenübernahmeerklärung / Behandlungsvertrag (Privatversicherte)**

Ich wünsche eine privatärztliche Behandlung, welche nach der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) in Rechnung gestellt wird. Die behandelnden Ärzte können keine Gewähr bzgl. der Erstattung durch eine bestehende Krankenversicherung oder Beihilfestelle übernehmen. Mit nachstehender Unterschrift bestätigte ich, dass ich die Behandlungskosten in vollem Umfang selbst trage.

Ort, Datum

Unterschrift Patient / gesetzlicher Vertreter

**Auftragshinweise Molekulargenetik**

Die Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik der KBV regelt die Anforderungen an die Indikationsstellung für einzelne indikationsbezogene molekulargenetische Untersuchungen, die im Kapitel 11.4.2 des EBM aufgeführt sind. Diese Untersuchungen dürfen erst durchgeführt werden, wenn die erforderlichen Kriterien an die Indikationsstellung erfüllt sind. Mit Ihrer Unterschrift bestätigen Sie, dass diese Kriterien erfüllt sind.

**Molekulargenetik (Vers. 10/2018)**

EDTA-Blut

**Adrenogenitales Syndrom /  
Steroidstoffwechsel Nebennierenrinde****Gen-Panel-Diagnostik**

- CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2

**Einzelgen-Diagnostik**

- CYP21A2 (21-Hydroxylase-Gen, 613815)
- HSD3B2 (3 $\beta$ -Hydroxysteroiddehydrogenase-Gen, 613890)
- CYP11B1 (11 $\beta$ -Hydroxylase-Gen, 610613)
- STAR (600617)
- POR (P450 Oxidoreductase, 124015)
- CYP11B2 (Aldosteronsynthesemangel, 124080)
- HSD11B2 (Apparent Mineralocorticoid Excess, 614232)
- Hyperaldosteronismus (Glucocorticoid remediable aldosteronismus; GRA, 610613)

**Stoffwechselerkrankungen / Endokrine Tumore  
Schilddrüse, Nebenschilddrüse, Hypophyse****Gen-Panel-Diagnostik**

- Hyperparathyreoidismus Basis Panel (CASR, CDC73, GCM2, MEN1)
- Hyperparathyreoidismus – erweiterte Diagnostik (Basis Panel und zusätzlich AP2S1, GNA11, CDKN1B)
- Familiäre hypocalciurische Hypercalciämie (AP2S1, CASR, GNA11)
- autosomal dominante Hypocalciämie (CASR, GNA11)
- Schilddrüsenhormonresistenz (THRA, THRB)
- Akromegalie, Prolaktinom (AIP, MEN1)

**Einzelgen-Diagnostik**

- AIP (605555)
- AIRE (607358)
- CASR (601199)
- CDC73 (JAW-Tumor-Syndrom; 607393)
- CDKN1B (Multiple endokrine Neoplasie Typ 4; 600778)
- GNAS (Pseudohypoparathyreoidismus; 139320)
- MEN1 (Multiple endokrine Neoplasie Typ 1; 613733)
- RET (Multiple endokrine Neoplasie Typ 2a; 164761)
- RET (Multiple endokrine Neoplasie Typ 2b; 164761)
- THRA (190120)
- THRB (190160)

**Phäochromozytom / Paragangliom****Gen-Panel-Diagnostik**

- RET, VHL, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, FH, TMEM127, MAX, NF1

**Einzelgen-Diagnostik**

- RET (164761)
- VHL (608537)
- SDHB (185470)
- SDHC (602413)
- SDHD (602690)

**Eisenstoffwechsel / Hämochromatose****Gen-Panel-Diagnostik**

- HFE, HAMP, SLC40A1, TFR2

**Einzelgen-Diagnostik**

- HFE (vollständige Analyse, HFE-1; 613609)
- HFE (nur Mutationen C282Y, H63D, S65C; 613609)
- HJV (Hämojuvelin, HFE-2a; 608374)
- HAMP (Hepzidin, HFE-2b; 606464)
- TFR2 (Transferrinrezeptor, HFE-3; 604720)
- SLC40A1 (Ferroportin, HFE-4; 604653)
- HFK (Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom; 134790)

**Diabetes****Gen-Panel-Diagnostik**

- MODY Basis Panel (MODY-Typ 1, 2, 3, 5)
- MODY (MODY-Typ 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11)
- Neonataler Diabetes mellitus (NDM) (ABCC8, EIF2AK3, GATA6, GCK, GLIS3, INS, KCNJ11, PDX1, PTF1A, RFX6, ZFP57)

**Einzelgen-Diagnostik**

- MODY-Typ 1 (HNF4A; 600281)
- MODY-Typ 2 (GCK; 138079)
- MODY-Typ 3 (HNF1A; 142410)
- MODY-Typ 5 (HNF1B; 189907)
- PNDM (KCNJ11; 600937)
- ABCC8 (600509)

**Gerinnungsstörungen****Gen-Panel-Diagnostik**

- Thrombophilie-Profil (FV-Leiden, FV-Cambridge, MTHFR, F-II, PAI-1, Protein-C, Protein-S, Antithrombin-III)
- kleines Thrombophilie-Profil (FV-Leiden, FV-Cambridge, MTHFR, F-II, PAI-1)

**Einzelgen-Diagnostik**

- Faktor-V-Leiden (612309)
- Faktor-V-Cambridge (612309)
- F-II (Prothrombin; G20210A; 202010)
- MTHFR (C677T; 607093)
- PAI-1 (SERPINE1; 4G/5G-Polymorphismus; 173360)
- PROC (Protein-C-Mangel; 612283)
- PROS1 (Protein-S-Mangel; 614514)
- SERPINC1 (Antithrombin-III-Mangel; 107300)

**Fettstoffwechsel / Adipositas****Gen-Panel-Diagnostik**

- Hypercholesterinämie (Apo-B, Apo-E (nur SNPs), LDLR, LDLRAP1, PCSK9)
- Adipositas (LEP, LEPR, MC4R, PCSK1, POMC, SIM1)

**Einzelgen-Diagnostik**

- Apo-B (R3500G; 107730)
- Apo-E (E2/E3/E4 Isoformen; 107741)
- LDLR (606945)
- MC4R (155541)

## Hypophosphatämie

### Gen-Panel-Diagnostik

- PHEX, FGF23, DMP1, ENPP1

### Einzelgen-Diagnostik

- PHEX (307800)
- FGF23 (193100)

## Kleinwuchs

- SHOX (312865)

## Sonstige Stoffwechselerkrankungen

- Laktoseintoleranz, adulte Form  
Polymorphismus -13910 C/T (LCT; 603202)

- weitere Gene auf Anfrage (TruSight Panel, ca. 5000 Gene):

.....

.....

.....

- Wir bitten um Zusendung von Versandmaterial  
Versandadresse:

- Wir bitten um Zusendung von Informationsmaterial  
für folgende Erkrankungen:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

- Wir bitten um Zusendung von Probengefäßen für  
Feinnadelpunktion Schilddrüse

## Tumorgenetik

RNAprotect Cell Reagent - Probengefäße

## Feinnadelpunktion Schilddrüse

### Gen-Panel-Diagnostik

- RNA/DNA-Analyse
  - BRAF (V600E und K601E)
  - HRAS (Exon 2 und 3)
  - KRAS (Exon 2 und 3)
  - NRAS (Exon 2 und 3)
  - TERT Promotor
  - RET (Exon 16)
  - TSHR (Exon 9 und 19)
  - TP53 (Exon 5, 6, 7, 8, 9)
  - Fusionsgene RET-PTC (RNA Analyse)
  - Fusionsgene PAX8-PPARG (RNA Analyse)