

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Vertragsarzt-Nr.	VK, gültig bis	Datum



# LABOR LADEMANNBOGEN

## MEDIZINISCHE EXPERTISE

### Humangenetik

Labor Lademannbogen MVZ GmbH

Professor-Rüdiger- Arndt-Haus

Lademannbogen 61-63

22339 Hamburg

Tel.: (040) 53805 0

www.labor-lademannbogen.de

- Praxisstempel -

Patientendaten:	Versichertenstatus:	Hinweise:	Service – Praxis:
<input type="checkbox"/> männlich	<input type="checkbox"/> EBM	<input type="checkbox"/> Verdachtsdiagnose:	<input type="checkbox"/> CITO
<input type="checkbox"/> weiblich	<input type="checkbox"/> EBM-Sonderfall	<input type="checkbox"/> Familienvorgeschichte:	<input type="checkbox"/> Befund faxen
<input type="checkbox"/> schwanger	<input type="checkbox"/> GOÄ (Privat)	<input type="checkbox"/> Fam. Mutation bereits bekannt?	<input type="checkbox"/> Befund telefonieren
SSW: _____	<input type="checkbox"/> stationär	<input type="checkbox"/> Datum der Probenentnahme:	

## Humangenetik A - De

- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- 17-alpha-Hydroxylase-Mangel (CYP17A1)
- 21-Hydroxylase-Mangel (CYP21A2)
- 3-Beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel (HSD3B2)
- 46,XY-Gonadendysgenese (SRY)
- 46,XY-Gonadendysgenese, NR5A1-assoziierte (NR5A1)
- 5-Fluoruracil-Toxizität (DPYD)
- Aarskog-Scott-Syndrom (FGD1)
- Abetalipoproteinämie / Hypobetalipoproteinämie (MTTP, APOB, ANGPTL3)
- Achondroplasie (FGFR3)
- Acoeruloplasminämie (CP)
- ACTH-unabhängige makronoduläre Nebennieren-Hyperplasie (ARMC5)
- Adiponektin Defizienz (ADIPOQ)
- Adipositas, Leptin- und Leptin-Rezeptor-Gen (LEP, LEPR)
- Adipositas, Melanocortin-4-Rezeptor-Gen (MC4R)
- Adipositas, Proconvertase-Gen (PCSK1)
- Adipositas, Proopiomelanocortin-Gen (POMC)
- Adrenogenitales Syndrom (AGS), 21-Hydroxylase-Mangel (CYP21A2)
- Adrenoleukodystrophie, X-gekoppelte (ABCD1)
- AFP; Alpha-1-Fetoprotein; Material: Serum
- Agammaglobulinämie, X-chromosomale (BTK)
- Aicardi-Goutières-Syndrom (Auswahl: TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1)
- Akrodermatitis enteropathica, Zink-Mangel Typ (SLC39A4)
- Alagille-Syndrom (JAG1, NOTCH2)
- Albright Osteodystrophie (GNAS)
- Alpers-Syndrom (POLG)
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- Alpha-Thalassämie (HBA1, HBA2)
- Alport-Syndrom (COL4A5)
- Aminoglykosid-induzierte Ototoxizität (MTRNR1)
- Amyloidose, hereditäre (Auswahl: TTR, FGA, APOA1, APOA2, LYZ)
- Anämie, X-chromosomale sideroblastische (ALAS2)
- Andersen-Tawil-Syndrom (KCNJ2)
- Androgeninsensitivität; CAIS, PAIS, MAIS (AR)
- Angelman-Syndrom
- Angioödem, hereditäres (SERPING1, F12 Exon 9, PLG Exon 9)
- Antithrombin (SERPINC1)
- Apolipoprotein A1-Defizienz (APOA1)
- Apolipoprotein A2-Defizienz (APOA2)
- Apolipoprotein B-Defizienz (APOB)
- Apolipoprotein E-Genotypisierung (APOE)
- Apolipoprotein(a) Polymorphismen (LPA)
- APECED-Syndrom (AIRE)
- Array-CGH \*
- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (PKP2, DSP, DSG2)
- Arterial-Tortuosity-Syndrom (SLC2A10)
- Ataxie, Friedreich (FXN)
- Azoospermiefaktor-Regionen (AZF)
- $\beta$ 2-Adrenozeptor, Pharmakogenetik (ADRB2)
- Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (PTEN)
- Barth-Syndrom (TAZ)
- Beta-Thalassämie (HBB)
- Beta-Ureidopropionase-Mangel (UPB1)
- Birt-Hogg-Dube-Syndrom (FLCN)
- Björnstad-Syndrom (BCS1L)
- Blepharophimosis-Epikanthus inversus-Ptoisis-Syndrom (FOXL2)
- Blutungsneigung, leichte bis moderate (TBXA2R, GP6, P2RY12)
- Branchio-Oto-Renales-Syndrom; BOR (EYA1, SIX1, SIX5)
- BRIC; benigne rekurrende intrahepatische Cholestase (ATP8B1, ABCB11)
- Brugada-Syndrom (SCN5A)
- Brust- und Eierstockkrebs, erblicher (BRCA1, BRCA2)
- Brustkrebs, erblicher, erweiterte Diagnostik (Auswahl: PALB2, CHEK2, RAD51C, RAD51D, CDH1, TP53)
- B-Zellrezeptor-Rearrangement; Material: EV, EDTA-KM
- Cabezas-Syndrom (CUL4B)
- CADASIL (NOTCH3)
- CARASIL (HTRA1)
- Campomele Dysplasie mit oder ohne Geschlechtsumkehr (SOX9)
- Cantu-Syndrom (ABCC9)
- Carney-Komplex (PRKAR1A, PDE11A)
- Carnitin-Palmitoyltransferase II-Mangel; CPT II-Mangel (CPT2)
- CDG-Syndrom; CDG-Ia (PMM2)
- CDG-Syndrom; CDG-Ib (MPI)
- CDG-Syndrom; CDG-Ic (ALG6)
- CDG-Syndrom; CDG-IIc (SLC35C1)
- CHARGE-Syndrom (CHD7)
- Cholestase, benigne rekurrende intrahepatische; BRIC (ATP8B1, ABCB11)
- Cholestase, intrahepatische in der Schwangerschaft, ICP (ATP8B1, ABCB11, ABCB4)
- Cholestase, progressive fam. intrahepatische (ATP8B1, ABCB11, ABCB4)
- Chondrodysplasie Typ Jansen und Typ Blomstrand (PTH1R)
- Chorea Huntington (HTT)
- Chromosomendiagnostik an Abortgewebe\*
- Chromosomendiagnostik Leukämien und Lymphome\*; Material: Heparin-Blut!
- Chromosomendiagnostik postnatal\*; Material: Heparin-Blut!
- Chronisch-Infantiles Neuro-Cutaneo-Artikuläres-Syndrom; CINCA (NLRP3)
- Chylomikronen-Retentions-Krankheit (SAR1B)
- CINCA-Syndrom (NLRP3)
- Citrin-Defizienz (SLC25A13)
- Citrullinämie Typ 1 (ASS1)
- Congenitale Bilaterale Aplasie des Vas Deferens; CBAVD (CFTR)
- Congenitale Bilaterale Aplasie des Vas Deferens, X-linked (ADGRG2)
- Cowden-Syndrom (Auswahl: PTEN, SDHB, SDHD)
- Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A1)
- COVID 2; Variables Immundefektsyndrom; TACI-Mangel (TNFRSF13B)
- Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)
- Cystinose (CTNS)
- Cystische Fibrose (CFTR)
- Cytochrom P450 (Auswahl: CYP1A1, CYP1A2, CYP 2B6, CYP2C8, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP2E1, CYP3A4, CYP4F2)

**MATERIAL: Für alle molekulargenetischen Untersuchungen (Genanalysen) wird EDTA-Vollblut benötigt. Andere Untersuchungsmaterialien nach Rücksprache. \* = Fremdlaborleistung.**

**Sollen für eine Erkrankung nicht alle angebotenen Gene untersucht werden, bitte gewünschte Gene markieren! Wir bitten sofern möglich um klinische Angaben sowie um eine Kopie der Einwilligung nach GenDG. Zum Ausschluss einer maternalen Kontamination bitten wir bei pränataler Diagnostik zusätzlich um die Zusendung einer EDTA-Vollblut-Probe der Schwangeren. Bei entsprechender Indikation werden die Kosten der Untersuchungen von den Krankenkassen übernommen und belasten nicht das Budget des einsendenden Arztes. Bei privater Krankenversicherung empfehlen wir vorab das Einholen einer Kostenzusage. Für pharmakogenetische Untersuchungen bitten wir um Rücksprache.**

Labor Lademannbogen MVZ GmbH

Professor-Rüdiger-Arndt-Haus · Lademannbogen 61– 63 · 22339 Hamburg · Telefon/-fax (040) 5 38 05-0/-125 · www.labor-lademannbogen.de

Geschäftsführer Prof. Dr. med. Tammo von Schrenck · Ärztlicher Leiter Dr. med. F. Faupel · Handelsregister HRB 108320, Amtsgericht Hamburg

USt-IdNr. DE 267 981 794 · Bankverbindung Commerzbank, IBAN DE96 2004 0000 0420 0226 00, BIC COBADEFFXXX

Anforderungsbogen Humangenetik, Stand 05.01.22



Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Vertragsarzt-Nr.	VK, gültig bis	Datum



# LABOR LADEMANNBOGEN

## MEDIZINISCHE EXPERTISE

### Humangenetik

Labor Lademannbogen MVZ GmbH

Professor-Rüdiger- Arndt-Haus

Lademannbogen 61-63

22339 Hamburg

Tel.: (040) 53805 0

www.labor-lademannbogen.de

- Praxisstempel -

Patientendaten:	Versichertenstatus:	Hinweise:	Service – Praxis:
<input type="checkbox"/> männlich	<input type="checkbox"/> EBM	<input type="checkbox"/> Verdachtsdiagnose:	<input type="checkbox"/> CITO
<input type="checkbox"/> weiblich	<input type="checkbox"/> EBM-Sonderfall	<input type="checkbox"/> Familienvorgeschichte:	<input type="checkbox"/> Befund faxen
<input type="checkbox"/> schwanger	<input type="checkbox"/> GOÄ (Privat)	<input type="checkbox"/> Fam. Mutation bereits bekannt?	<input type="checkbox"/> Befund telefonieren
SSW: _____	<input type="checkbox"/> stationär	<input type="checkbox"/> Datum der Probenentnahme:	

## Humangenetik De - Hy

- |   |  |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Darmkrebs, erblicher (Auswahl: MSH2, MLH1, MSH6, PMS2)</li> <li><input type="checkbox"/> Denys-Drash-Syndrom (WT1)</li> <li><input type="checkbox"/> Depletionssyndrom, mitochondriales; MDS (Auswahl: POLG, DGUOK, TK2, TYMP, MPV17, SUCLA2, SUCLG1, RRM2B, C10orf2)</li> <li><input type="checkbox"/> Diabetes insipidus renalis (AVPR2, AQP2)</li> <li><input type="checkbox"/> Diabetes insipidus zentralis (AVP)</li> <li><input type="checkbox"/> Diabetes mellitus, permanenter neonataler (KCNJ11, INS, ABCC8, GCK, IPF1, HNF1beta, EIF2AK3, FDX3)</li> <li><input type="checkbox"/> DiGeorge-Syndrom (Deletion 22q11.2)</li> <li><input type="checkbox"/> Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Defizienz (DPYD)</li> <li><input type="checkbox"/> Dilatative Kardiomyopathie; DCM (LMNA, MYBPC3, SCN5A, MYH7, TNNT2)</li> <li><input type="checkbox"/> Dravet-Syndrom (SCN1A)</li> <li><input type="checkbox"/> Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2)</li> <li><input type="checkbox"/> Dysfibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)</li> <li><input type="checkbox"/> ECHS1-assoziierte mitochondriale Enzephalopathie (ECHS1)</li> <li><input type="checkbox"/> EEC-Syndrom / andere TP63-ass. Erkrankungen (TP63)</li> <li><input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos Syndrom Typ IV; vaskulärer Typ (COL3A1)</li> <li><input type="checkbox"/> Eisenmangelanämie, hereditäre therapieresistente; IRIDA (TMPRSS6)</li> <li><input type="checkbox"/> EPCAM Exon 9</li> <li><input type="checkbox"/> Epileptische Enzephalopathie Typ 1 (ARX)</li> <li><input type="checkbox"/> Epileptische Enzephalopathie Typ 2 (CDKL5)</li> <li><input type="checkbox"/> Epileptische Enzephalopathie Typ 9 (PCDH19)</li> <li><input type="checkbox"/> Episodische Ataxie Typ 2 (CACNA1A)</li> <li><input type="checkbox"/> Erythrozytose, familiäre sekundäre (EPAS1, EGLN1, VHL, BPGM)</li> <li><input type="checkbox"/> Exostosen, multiple kartilaginäre Typ 1, Typ 2 (EXT1, EXT2)</li> <li><input type="checkbox"/> Fabry, Morbus (GLA)</li> <li><input type="checkbox"/> Faktor II-Mangel (F2)</li> <li><input type="checkbox"/> Faktor V HR2-Haplotyp (F5)</li> <li><input type="checkbox"/> Faktor V Leiden Mutation (F5)</li> <li><input type="checkbox"/> Faktor V-Mangel (F5)</li> <li><input type="checkbox"/> Faktor VII-Mangel (F7)</li> <li><input type="checkbox"/> Faktor IX-Mangel; Hämophilie B (F9)</li> <li><input type="checkbox"/> Faktor X-Mangel (F10)</li> <li><input type="checkbox"/> Faktor XI-Mangel (F11)</li> <li><input type="checkbox"/> Faktor XII-Mangel; Hageman-Faktor (F12)</li> <li><input type="checkbox"/> Faktor XIII-Mangel (F13A1, F13B)</li> <li><input type="checkbox"/> Fallot-Tetralogie und weitere Herzfehler (NKX2-5, GATA4, GATA6)</li> <li><input type="checkbox"/> Familiäre Adenomatöse Polyposis coli (APC, MUTYH)</li> <li><input type="checkbox"/> Fanconi-Bickel-Syndrom (SLC2A2)</li> <li><input type="checkbox"/> Favismus (G6PD)</li> <li><input type="checkbox"/> Fish Eye Disease (LCAT)</li> <li><input type="checkbox"/> Fragiles X-Syndrom (FMR1)</li> <li><input type="checkbox"/> Frasier-Syndrom (WT1)</li> <li><input type="checkbox"/> Friedreich-Ataxie (FXN)</li> <li><input type="checkbox"/> Frontotemporale Demenz (MAPT, GRN)</li> <li><input type="checkbox"/> Fruktose-1,6-Bisphosphatase-Mangel (FBP1)</li> <li><input type="checkbox"/> Fruktose-Intoleranz, hereditäre (ALDOB)</li> <li><input type="checkbox"/> FSH-Rezeptor-Defizienz (FSHR)</li> <li><input type="checkbox"/> FSHB Polymorphismus rs10835638 (FSHB)</li> <li><input type="checkbox"/> Galaktosämie (GALT)</li> <li><input type="checkbox"/> Galaktokinase-Mangel (GALK1)</li> <li><input type="checkbox"/> Galaktose-Epimerase-Mangel (GALE)</li> <li><input type="checkbox"/> Gaucher, Morbus (GBA)</li> <li><input type="checkbox"/> Gerstmann-Sträussler Syndrom (PRNP)</li> <li><input type="checkbox"/> Gicht, X-gekoppelte (HPRT1)</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Gitelman-Syndrom (SLC12A3)</li> <li><input type="checkbox"/> Gliedergürtelmuskeldystrophie mit Sarkoglycan-Defekt (SGCA, SGCB, SGCD, SGCG)</li> <li><input type="checkbox"/> Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel (G6PD)</li> <li><input type="checkbox"/> Glukose-Galaktose-Malabsorption (SLC5A1)</li> <li><input type="checkbox"/> Glukosetransporterprotein 1 (GLUT1)-Defizienz-Syndrom (SLC2A1)</li> <li><input type="checkbox"/> Glukosurie, renale (SLC5A2)</li> <li><input type="checkbox"/> Glutathion-S-Transferasen (GSTM1, GSTT1, GSTP1)</li> <li><input type="checkbox"/> Glykogenose Typ 1a (G6PC)</li> <li><input type="checkbox"/> Glykogenose Typ 1b (SLC37A4)</li> <li><input type="checkbox"/> Glykogenose Typ 5 / McArdle Krankheit (PYGM)</li> <li><input type="checkbox"/> GRACILE-Syndrom (BCS1L)</li> <li><input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 1 Basisdiagnostik (HFE Mutationen H63D, C282Y)</li> <li><input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 1 (HFE komplett)</li> <li><input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 2a/2b; juvenile Hämochromatose (HFE2, HAMP)</li> <li><input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 3 (TFR2)</li> <li><input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 4 (SLC40A1)</li> <li><input type="checkbox"/> Hämolytisch-urämisches Syndrom; aHUS, familiäres (CFH, CD46, CFI, THBD, C3, CFB)</li> <li><input type="checkbox"/> Hämolytisch-urämisches Syndrom; aHUS, frühkindliches (DGKE)</li> <li><input type="checkbox"/> Hämophilie B (F9)</li> <li><input type="checkbox"/> Hailey-Hailey, Morbus (ATP2C1)</li> <li><input type="checkbox"/> HBD-Defekt; Hämoglobin Delta-Kette (HBD)</li> <li><input type="checkbox"/> HDL-Mangel, familiärer (LCAT, APOA1, ABCA1)</li> <li><input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie Typ 1 (PMP22, MPZ)</li> <li><input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie Typ 2 (MFN2, MPZ)</li> <li><input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie, X-gekoppelte (GJB1)</li> <li><input type="checkbox"/> Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckklammungen (PMP22-Deletion)</li> <li><input type="checkbox"/> Hidrotische ektodermale Dysplasie Typ 2 (GJB6)</li> <li><input type="checkbox"/> Hirschsprung, Morbus (RET, EDNRB, GDNF)</li> <li><input type="checkbox"/> HNPCC / Lynch-Syndrom (Auswahl: MSH2, MLH1, MSH6, PMS2)</li> <li><input type="checkbox"/> Homozystinurie (CBS)</li> <li><input type="checkbox"/> HPA 1-5 Genotypisierung (ITGB3, GP1BA, ITGA2B, ITGB3, ITGA2)</li> <li><input type="checkbox"/> Huntington-Erkrankung (HTT)</li> <li><input type="checkbox"/> Hypercholesterinämie, familiäre (Standarddiagnostik: LDLR, APOB-Hauptmutation p.Arg3527Gln)</li> <li><input type="checkbox"/> Hypercholesterinämie, familiäre (erweiterte Diagnostik: PCSK9)</li> <li><input type="checkbox"/> Hypercholesterinämie (Sonderuntersuchungen, Auswahl: LDLRAP1, CYP7A1, SORT1)</li> <li><input type="checkbox"/> Hyperferritinämie-Katarakt Syndrom (FTL)</li> <li><input type="checkbox"/> Hyperhomocysteinämie, MTHFR-Polymorphismen (C677T, A1296C)</li> <li><input type="checkbox"/> Hyper-IgD-Syndrom und periodisches Fiebersyndrom; HIDS (MVK)</li> <li><input type="checkbox"/> Hyper-IgE-Syndrom (STAT3, TYK2, DOCK8)</li> <li><input type="checkbox"/> Hyper-IgM-Syndrom (CD40LG, AICDA, CD40, UNG)</li> <li><input type="checkbox"/> Hyperinsulinismus, familiärer (ABCC8, KCNJ11, GLUD1, HNF4A)</li> <li><input type="checkbox"/> Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische (CASR)</li> <li><input type="checkbox"/> Hyperlipidämie Typ 1 (LPL)</li> <li><input type="checkbox"/> Hyperlipidämie Typ 1, seltener Formen (APOC2, APOA5, LMF1, GPIIIBP1)</li> <li><input type="checkbox"/> Hyperoxalurie Typ 1 (AGXT)</li> <li><input type="checkbox"/> Hyperparathyreoidismus, CDC73-assoziiertes (CDC73)</li> <li><input type="checkbox"/> Hyperparathyreoidismus, primäres, schwerer neonataler (CASR)</li> <li><input type="checkbox"/> Hyperthyreose, familiäre / kongenitale (TSHR)</li> <li><input type="checkbox"/> Hypertriglyceridämie (GCKR)</li> <li><input type="checkbox"/> Hypertrophe Kardiomyopathie; HCM (MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNT3)</li> <li><input type="checkbox"/> Hypobetalipoproteinämie / Abetalipoproteinämie (MTTP, APOB, ANGPTL3)</li> </ul> |
|---|--|

**MATERIAL:** Für alle molekulargenetischen Untersuchungen (Genanalysen) wird EDTA-Vollblut benötigt. Andere Untersuchungsmaterialien nach Rücksprache. \* = Fremdlaborleistung.

**Sollen für eine Erkrankung nicht alle angebotenen Gene untersucht werden, bitte gewünschte Gene markieren!** Wir bitten sofern möglich um klinische Angaben sowie um eine Kopie der Einwilligung nach GenDG. Zum Ausschluss einer maternalen Kontamination bitten wir bei pränataler Diagnostik zusätzlich um die Zusendung einer EDTA-Vollblut-Probe der Schwangeren. Bei entsprechender Indikation werden die Kosten der Untersuchungen von den Krankenkassen übernommen und belasten nicht das Budget des einsendenden Arztes. Bei privater Krankenversicherung empfehlen wir vorab das Einholen einer Kostenzusage. Für pharmakogenetische Untersuchungen bitten wir um Rücksprache.

Labor Lademannbogen MVZ GmbH

Professor-Rüdiger-Arndt-Haus · Lademannbogen 61–63 · 22339 Hamburg · Telefon/-fax (040) 5 38 05-0/-125 · www.labor-lademannbogen.de

Geschäftsführer Prof. Dr. med. Tammo von Schrenck · Ärztlicher Leiter Dr. med. F. Faupel · Handelsregister HRB 108320, Amtsgericht Hamburg

USt-IdNr. DE 267 981 794 · Bankverbindung Commerzbank, IBAN DE96 2004 0000 0420 0226 00, BIC COBADE3333

Anforderungsbogen Humangenetik, Stand 05.01.22



Deutsche Akkreditierungsstelle  
D-ML-13171-01-00

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Vertragsarzt-Nr.	VK, gültig bis	Datum



**LABOR LADEMANNBOGEN**

**MEDIZINISCHE EXPERTISE**

**Humangenetik**

Labor Lademannbogen MVZ GmbH

Professor-Rüdiger- Arndt-Haus

Lademannbogen 61-63

22339 Hamburg

Tel.: (040) 53805 0

www.labor-lademannbogen.de

- Praxisstempel -

Patientendaten:	Versichertenstatus:	Hinweise:	Service – Praxis:
<input type="checkbox"/> männlich	<input type="checkbox"/> EBM	<input type="checkbox"/> Verdachtsdiagnose:	<input type="checkbox"/> CITO
<input type="checkbox"/> weiblich	<input type="checkbox"/> EBM-Sonderfall	<input type="checkbox"/> Familienvorgeschichte:	<input type="checkbox"/> Befund faxen
<input type="checkbox"/> schwanger	<input type="checkbox"/> GOÄ (Privat)	<input type="checkbox"/> Fam. Mutation bereits bekannt?	<input type="checkbox"/> Befund telefonieren
SSW: _____	<input type="checkbox"/> stationär	<input type="checkbox"/> Datum der Probenentnahme:	

## Humangenetik Hy - Mu

- Hypocholinesterasämie (BCHE)
- Hypochondropasie (FGFR3)
- Hypogammaglobulinämie (CD19)
- Hypohidrotische ektodermale Dysplasie (EDA, EDAR, EDARADD)
- Hypokalzämie, autosomal dominante (CASR)
- Hypoparathyreoidismus, familiär isolierter (CASR, PTH)
- Hypophosphatasie (ALPL)
- Hypophosphatämie, autosomal dominant (FGF23)
- Hypophosphatämie, autosomal rezessiv (DMP1)
- Hypophosphatämie, X-chromosomal dominant (PHEX)
- Hypophosphatämische Rachitits mit Hyperkalziurie (SLC34A3)
- Hypophysenadenome, familiär isolierte; FIPA (AIP)
- Hypophysenhormon-Mangel, HESX1-assoziiierter (HESX1)
- Hypothyreose, kongenitale mit Struma (TPO, DUOX2, DUOX2A, IYD, SLC26A4)
- Hypothyreose, kongenitale ohne Struma (TSHR, PAX8, FOXE1, NKX2-1, THRA, TSHB, TRHR)
- Hypoventilationssyndrom, zentrales (PHOX2B)
- Ichthyosis vulgaris (FLG)
- ICP; intrahepatische Cholestase in der Schwangerschaft, (ATP8B1, ABCB11, ABCB4)
- IgVH-Mutationsstatus \*
- IL28B-Genotypisierung (IL28B)
- IL6R-Polymorphismus rs4537545; Suszeptibilität M. Castleman (IL6R)
- Immundefektsyndrom, variables; CVID (TNFRSF13B)
- Infertilität, männliche bei V.a. AZF-Deletion (AZF)
- Infertilität, männliche bei V.a. CBAVD (CFTR)
- IPEX/ XLAAD-Syndrom (FOXP3, STAT1)
- IRIDA; hereditäre therapieresistente Eisenmangelanämie (TMPRSS6)
- ITPA-Genotypisierung (ITPA)
- JAK2-Mutation V617F
- JAK2 Exon 12
- Jervell-Lange-Nielsen Syndrom; Long-QT Syndrom (KCNQ1, KCNE1)
- Juvenile Polyposis (SMAD4, BMPR1A)
- Kardiomyopathie, dilatative; DCM (LMNA, MYBPC3, SCN5A, MYH7, TNNT2)
- Kardiomyopathie, hypertrophe; HCM (MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3)
- Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie; CPVT (RYR2)
- Katechol O-Methyltransferase, Pharmakogenetik (COMT)
- Kearns-Sayre-Syndrom (mitochondriale DNA-Deletionen)
- Kennedy, Morbus (AR)
- Kenny-Caffey-Syndrom Typ 2 (FAM111A)
- Kleinwuchs, idiopathischer (SHOX)
- Knochenexostosen (EXT1, EXT2)
- Kollagenrezeptor, Polymorphismus C807T (ITGA2)
- Kolonkarzinom mit Polyposis (APC, MUTYH)
- Komplett- / Partielle / Milde Androgeninsensitivität (CAIS / PAIS / MAIS)
- Komplex-3-Mangel, mitochondrialer (BCS1L)
- Kongenitale lipoider Nebennierenhyperplasie (STAR)
- Laktose-Intoleranz, neonatale (LCT, Komplettssequenzierung)
- Laktose-Intoleranz, primäre adulte (LCT Polymorphismus -13910)
- Langer-Syndrom (SHOX)
- Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel; LCHAD (HADHA)
- Lebersche hereditäre Optikusneuropathie; LHON (MTND1, MTND4, MTND6)
- Legius-Syndrom (SPRED1)
- Leigh-Syndrom (SURF1, MT-ATP6)
- Leiomyomatose, familiäre (FH)
- LEOPARD-Syndrom (PTPN11, RAF1, BRAF)
- Leri-Weill Dyschondrosteosis (SHOX)
- Lesch-Nyhan-Syndrom (HPRT1)
- Leydigzell-Hypoplasie (LHCGR)
- Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)
- Lipoproteinlipase-Defizienz (LPL)
- Loews-Dietz-Syndrom (TGFBF1, TGFBF2)
- Long-QT Syndrom; Jervell-Lange-Nielsen Syndrom (KCNQ1, KCNE1)
- Long-QT Syndrom; Romano-Ward Syndrom (KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2)
- Lynch-Syndrom / HNPCC (Auswahl: MSH2, MLH1, MSH6, PMS2)
- Magenkarzinom, familiäres diffuses (CDH1)
- Marcumar- / Warfarin-Verträglichkeit (VKORC1, CYP2C9)
- Marfan-Syndrom (FBN1)
- MASS-Syndrom (FBN1)
- Melanom, familiäres malignes (CDKN2A)
- MELAS-Syndrom (MTTL1)
- MEN 1 (MEN1)
- MEN2A / MEN2B (RET)
- Menkes-Syndrom (ATP7A)
- Mentale Retardierung (Array-CGH) \*
- MERRF (MTTK)
- Methämoglobinämie (CYB5R3)
- Meulengracht, Morbus (UGT1A1)
- Mevalonazidurie; Mevalonatkinase-Defizienz (MVK)
- Mikrodeletions/ -duplikationssyndrom, Chromosomenanalyse und FISH\*  
Region: \_\_\_\_\_; Material: Heparin-Blut!
- Mikroduplikation 22q11.2 (DiGeorge-Syndrom)
- Mitochondriale DNA, Komplettssequenzierung
- Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz; MCAD (ACADM)
- Mittelmeerfieber, familiäres (MEFV)
- MODY Typ 1 (HNF4A)
- MODY Typ 2 (GCK)
- MODY Typ 3 (HNF1A)
- MODY Typ 4 (PDX1)
- MODY Typ 5 (HNF1B)
- MODY Typ 6 (NEUROD1)
- MODY Typ 7 (KLF11)
- MODY Typ 9 (PAX4)
- MODY Typ 10 (INS)
- MODY Typ 11 (BLK)
- Morbus Alzheimer, familiär (APP, PSEN1, PSEN2)
- Morbus Alzheimer, Risikoallele (SORL1, APOE)
- Morbus Crohn, Disposition (NOD2)
- Morbus Castleman, Suszeptibilität; IL6R-Polymorphismus rs4537545; (IL6R)
- Morbus Darier (ATP2A2)
- Morbus Fabry (GLA)
- Morbus Gaucher (GBA)
- Morbus Günther; congenitale erythropoetische Porphyrie (UROS)
- Morbus Hailey-Hailey (ATP2C1)
- Morbus Hirschsprung (RET, EDNRB, GDNF)
- Morbus Kennedy (AR)
- Morbus Meulengracht (UGT1A1)
- Morbus Osler (ENG, ACVRL1, SMAD4)

**MATERIAL: Für alle molekulargenetischen Untersuchungen (Genanalysen) wird EDTA-Vollblut benötigt. Andere Untersuchungsmaterialien nach Rücksprache. \* = Fremdlaborleistung.**

**Sollen für eine Erkrankung nicht alle angebotenen Gene untersucht werden, bitte gewünschte Gene markieren! Wir bitten sofern möglich um klinische Angaben sowie um eine Kopie der Einwilligung nach GenDG. Zum Ausschluss einer maternalen Kontamination bitten wir bei pränataler Diagnostik zusätzlich um die Zusendung einer EDTA-Vollblut-Probe der Schwangeren. Bei entsprechender Indikation werden die Kosten der Untersuchungen von den Krankenkassen übernommen und belasten nicht das Budget des einsendenden Arztes. Bei privater Krankenversicherung empfehlen wir vorab das Einholen einer Kostenzusage. Für pharmakogenetische Untersuchungen bitten wir um Rücksprache.**

Labor Lademannbogen MVZ GmbH

Professor-Rüdiger-Arndt-Haus · Lademannbogen 61–63 · 22339 Hamburg · Telefon/-fax (040) 5 38 05-0/-125 · www.labor-lademannbogen.de

Geschäftsführer Prof. Dr. med. Tammo von Schrenck · Ärztlicher Leiter Dr. med. F. Faupel · Handelsregister HRB 108320, Amtsgericht Hamburg

USt-IdNr. DE 267 981 794 · Bankverbindung Commerzbank, IBAN DE96 2004 0000 0420 0226 00, BIC COBADEFFXXX

Anforderungsbogen Humangenetik, Stand 05.01.22



Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Vertragsarzt-Nr.	VK, gültig bis	Datum



**LABOR LADEMANNBOGEN**

**MEDIZINISCHE EXPERTISE**

**Humangenetik**

Labor Lademannbogen MVZ GmbH

Professor-Rüdiger- Arndt-Haus

Lademannbogen 61-63

22339 Hamburg

Tel.: (040) 53805 0

www.labor-lademannbogen.de

- Praxisstempel -

Patientendaten:	Versichertenstatus:	Hinweise:	Service – Praxis:
<input type="checkbox"/> männlich	<input type="checkbox"/> EBM	<input type="checkbox"/> Verdachtsdiagnose:	<input type="checkbox"/> CITO
<input type="checkbox"/> weiblich	<input type="checkbox"/> EBM-Sonderfall	<input type="checkbox"/> Familienvorgeschichte:	<input type="checkbox"/> Befund faxen
<input type="checkbox"/> schwanger	<input type="checkbox"/> GOÄ (Privat)	<input type="checkbox"/> Fam. Mutation bereits bekannt?	<input type="checkbox"/> Befund telefonieren
SSW: _____	<input type="checkbox"/> stationär	<input type="checkbox"/> Datum der Probenentnahme:	<input type="checkbox"/>

## Humangenetik Mu – Sp

- |  |   |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Morbus Recklinghausen (NF1)</li> <li><input type="checkbox"/> Morbus Wilson (ATP7B)</li> <li><input type="checkbox"/> Mowat-Wilson-Syndrom (ZEB2)</li> <li><input type="checkbox"/> MTHFR-Polymorphismen (C677T, A1296C)</li> <li><input type="checkbox"/> Muenke-Syndrom (FGFR3)</li> <li><input type="checkbox"/> Muckle-Wells-Syndrom (NLRP3)</li> <li><input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose Typ 1; Morbus Hurler, Morbus Scheie (IDUA)</li> <li><input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose Typ 2; Morbus Hunter (IDS)</li> <li><input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose Typ 3; Morbus Sanfilippo (SGSH, NAGLU, GNS, HGSNAT)</li> <li><input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose Typ 6; Morbus Maroteaux-Lamy (ARSB)</li> <li><input type="checkbox"/> Mukoviszidose (CFTR)</li> <li><input type="checkbox"/> Multi-Drug Resistance (ABCB1 Polymorphismen rs2032583, rs2235015, rs1045642)</li> <li><input type="checkbox"/> Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)</li> <li><input type="checkbox"/> Multiple endokrine Neoplasie Typ 2A / 2B (RET)</li> <li><input type="checkbox"/> Multiple endokrine Neoplasie Typ 4 (CDKN1B)</li> <li><input type="checkbox"/> Muskelatrophie, bulbo-spinale; Morbus Kennedy (AR)</li> <li><input type="checkbox"/> Muskelatrophie, spinale; SMA (SMN1)</li> <li><input type="checkbox"/> Myoklonus-Dystonie-Syndrom (SGCE)</li> <li><input type="checkbox"/> N-Acetyliererstatus; Medikamentenunverträglichkeit (NAT2)</li> <li><input type="checkbox"/> NARP; Neuropathie, Ataxie und Retinitis pigmentosa (SURF1, MTATP6)</li> <li><input type="checkbox"/> Neonatal-Onset Multisystem Inflammatory Disease; NOMID (NLRP3)</li> <li><input type="checkbox"/> Neuroferritinopathie (FTL)</li> <li><input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ 1; M. Recklinghausen (NF1)</li> <li><input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ 2 (NF2)</li> <li><input type="checkbox"/> Neurotenenie, kongenitale / zyklische (ELANE, GFI1)</li> <li><input type="checkbox"/> NGLY1-Defizienz (NGLY1)</li> <li><input type="checkbox"/> Noonan-Syndrom (Auswahl: PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, NRAS, RIT1, MAP2K1, BRAF)</li> <li><input type="checkbox"/> Occipitalhorn-Syndrom (ATP7A)</li> <li><input type="checkbox"/> Ophthalmoplegie, autosomal dominante progressive externe (POLG, SLC25A4, C10orf2, POLG2)</li> <li><input type="checkbox"/> Ophthalmoplegie, autosomal rezessive progressive externe (POLG)</li> <li><input type="checkbox"/> Ophthalmoplegie, chronisch progressive externe; CPEO (MTTL1)</li> <li><input type="checkbox"/> Optikusatrophie, autosomal dominant (OPA1)</li> <li><input type="checkbox"/> Optikusatrophie, Lebersche; LHON (MTND1, MTND4, MTND6)</li> <li><input type="checkbox"/> Osler, Morbus (ENG, ACVRL1, SMAD4)</li> <li><input type="checkbox"/> Osteochondrome, multiple (EXT1, EXT2)</li> <li><input type="checkbox"/> Osteogenesis imperfecta (Auswahl: COL1A1, COL1A2, IFITM5)</li> <li><input type="checkbox"/> PAI1 4G/5G-Polymorphismus</li> <li><input type="checkbox"/> Pankreasagenesie, kongenitale (PTF1A, PDX1, GATA6)</li> <li><input type="checkbox"/> Pankreatitis, genetisch bedingte (PRSS1, SPINK1, CFTR, CTRC, CPA1)</li> <li><input type="checkbox"/> PAPA-Syndrom; Pyoderma gangraenosum (PSTPIP1)</li> <li><input type="checkbox"/> Parkinson, monogene Formen (Auswahl: PARK2, LRRK2, SNCA, PINK1)</li> <li><input type="checkbox"/> Pendred-Syndrom (SLC26A4)</li> <li><input type="checkbox"/> Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)</li> <li><input type="checkbox"/> PFIC; progressive familiäre intrahepatische Cholestase (ATP8B1, ABCB11, ABCB4)</li> <li><input type="checkbox"/> Phäochromozytom, hereditäres (Auswahl: SDHB, SDHD, VHL, RET, NF1, TMEM127)</li> <li><input type="checkbox"/> Phäochromocytom-Paragangliom Syndrom (SDHB, SDHD, SDHA, SDHAF2, SDHC, MAX)</li> <li><input type="checkbox"/> Phenylketonurie (PAH)</li> <li><input type="checkbox"/> Phosphatdiabetes (PHEX)</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Piebaldismus (KIT)</li> <li><input type="checkbox"/> Plasminogenaktivator-Inhibitor 1 (PAI1 4G/5G-Polymorphismus)</li> <li><input type="checkbox"/> Pol III-assoziierte Leukodystrophie (POLR3A, POLR3B)</li> <li><input type="checkbox"/> Polyposis coli, familiäre adenomatöse (APC, MUTYH)</li> <li><input type="checkbox"/> Polycythämie, familiäre primäre (EPOR)</li> <li><input type="checkbox"/> Polyzystische Nierenerkrankung, autosomal rezessive; ARPKD (PKHD1)</li> <li><input type="checkbox"/> Porphyrie, akute intermittierende (HMB5)</li> <li><input type="checkbox"/> Porphyrie, ALAD-Mangel (ALAD)</li> <li><input type="checkbox"/> Porphyrie, congenitale erythropoetische; Morbus Günther (UROS)</li> <li><input type="checkbox"/> Porphyrie, erythropoetische Protoporphyrin (FECH)</li> <li><input type="checkbox"/> Porphyrie; hereditäre Koproporphyrin (CPOX)</li> <li><input type="checkbox"/> Porphyrie; Porphyria cutanea tarda (UROD)</li> <li><input type="checkbox"/> Porphyrie, Porphyria variegata (PPOX)</li> <li><input type="checkbox"/> Porphyrie, X-chromosomal-dominante Protoporphyrin (ALAS2)</li> <li><input type="checkbox"/> Präkallikrein-Mangel, hereditärer (KLKB1)</li> <li><input type="checkbox"/> Prämatüre ovarielle Insuffizienz (POF), FMR1-Prämutation</li> <li><input type="checkbox"/> Prämatüre ovarielle Insuffizienz (POF), erweiterte Diagnostik (BMP15, FSHR, NOBOX, FIGLA, NR5A1, FOXL2, GDF9)</li> <li><input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom, PWS</li> <li><input type="checkbox"/> Prion-Protein assoziierte Erkrankungen (PRNP)</li> <li><input type="checkbox"/> Protein C-Mangel / Defekt, hereditärer (PROC)</li> <li><input type="checkbox"/> Protein S-Mangel / Defekt, hereditärer (PROS1)</li> <li><input type="checkbox"/> Protein Z-abhängiger Protease Inhibitor-Defekt (SERPINA10)</li> <li><input type="checkbox"/> Protein Z-Mangel (PROZ)</li> <li><input type="checkbox"/> Proteus-Syndrom; Proteus-like Syndrom (PTEN)</li> <li><input type="checkbox"/> Prothrombin-Mutation G20210A</li> <li><input type="checkbox"/> Pseudohyperaldosteronismus; Liddle-Syndrom (SCNN1B, SCNN1G)</li> <li><input type="checkbox"/> Pseudohypoaldosteronismus Typ 1 (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G)</li> <li><input type="checkbox"/> Pseudohypoparathyreoidismus; Albright-Osteodystrophie (GNAS)</li> <li><input type="checkbox"/> Pyruvatdehydrogenase-Mangel (Auswahl: PDHA1, PDHB, PDHX, DLAT, DLD)</li> <li><input type="checkbox"/> Pyruvatkinase-Mangel (PKLR)</li> <li><input type="checkbox"/> Renales-Kolobom-Syndrom (PAX2)</li> <li><input type="checkbox"/> Retinoschisis, juvenile, X-chromosomal (RS1)</li> <li><input type="checkbox"/> Rett-Syndrom, atypisches (CDKL5)</li> <li><input type="checkbox"/> Rett-Syndrom, klassisches (MECP2)</li> <li><input type="checkbox"/> Rett-Syndrom, kongenitales (FOXG1)</li> <li><input type="checkbox"/> Roberts-Syndrom (ESCO2)</li> <li><input type="checkbox"/> Romano-Ward Syndrom; Long-QT Syndrom (KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2)</li> <li><input type="checkbox"/> Rotor-Syndrom (SLCO1B1, SLCO1B3)</li> <li><input type="checkbox"/> Saccharase-Isomaltase-Defizienz, kongenitale (SI)</li> <li><input type="checkbox"/> Saethre-Chatzen-Syndrom (TWIST1)</li> <li><input type="checkbox"/> SANDO-Syndrom (POLG, C10ORF2)</li> <li><input type="checkbox"/> Schilddrüsenhormon-Resistenz (THRβ)</li> <li><input type="checkbox"/> Schilddrüsenkarzinom, familiäres; FMTC (RET)</li> <li><input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit, erbliche nicht-syndromale; DFNB1 (GJB2, GJB6)</li> <li><input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit, mitochondriale (MTRNR1)</li> <li><input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit, Pendred-Syndrom (SLC26A4)</li> <li><input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit, X-gekoppelt; DFNX2 (POU3F4)</li> <li><input type="checkbox"/> Serratierte Polyposis (RNF43)</li> <li><input type="checkbox"/> SCID; OMENN-Syndrom (RAG1, RAG2)</li> <li><input type="checkbox"/> SCN1A-assoziierte Erkrankungen (SCN1A)</li> <li><input type="checkbox"/> SHOX (Deletion Xp)</li> <li><input type="checkbox"/> SHOX-Defizienz (SHOX Mutationen)</li> </ul> |
|--|---|

**MATERIAL:** Für alle molekulargenetischen Untersuchungen (Genanalysen) wird EDTA-Vollblut benötigt. Andere Untersuchungsmaterialien nach Rücksprache. \* = Fremdlaborleistung.

**Sollen für eine Erkrankung nicht alle angebotenen Gene untersucht werden, bitte gewünschte Gene markieren!** Wir bitten sofern möglich um klinische Angaben sowie um eine Kopie der Einwilligung nach GenDG. Zum Ausschluss einer maternalen Kontamination bitten wir bei pränataler Diagnostik zusätzlich um die Zusendung einer EDTA-Vollblut-Probe der Schwangeren. Bei entsprechender Indikation werden die Kosten der Untersuchungen von den Krankenkassen übernommen und belasten nicht das Budget des einsendenden Arztes. Bei privater Krankenversicherung empfehlen wir vorab das Einholen einer Kostenzusage. Für pharmakogenetische Untersuchungen bitten wir um Rücksprache.

Labor Lademannbogen MVZ GmbH

Professor-Rüdiger-Arndt-Haus · Lademannbogen 61–63 · 22339 Hamburg · Telefon/-fax (040) 5 38 05-0/-125 · www.labor-lademannbogen.de

Geschäftsführer Prof. Dr. med. Tammo von Schrenck · Ärztlicher Leiter Dr. med. F. Faupel · Handelsregister HRB 108320, Amtsgericht Hamburg

USt-IdNr. DE 267 981 794 · Bankverbindung Commerzbank, IBAN DE96 2004 0000 0420 0226 00, BIC COBADE3333

Anforderungsbogen Humangenetik, Stand 05.01.22





Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Vertragsarzt-Nr.	VK, gültig bis	Datum



# LABOR LADEMANNBOGEN

MEDIZINISCHE EXPERTISE

## Humangenetik

Labor Lademannbogen MVZ GmbH

Professor-Rüdiger- Arndt-Haus

Lademannbogen 61-63

Tel.: (040) 53805 0

22339 Hamburg

www.labor-lademannbogen.de

- Praxisstempel -

Patientendaten:	Versichertenstatus:	Hinweise:	Service – Praxis:
<input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> schwanger SSW: _____	<input type="checkbox"/> EBM <input type="checkbox"/> EBM-Sonderfall <input type="checkbox"/> GOÄ (Privat) <input type="checkbox"/> stationär	<input type="checkbox"/> Verdachtsdiagnose: <input type="checkbox"/> Familienvorgeschichte: <input type="checkbox"/> Fam. Mutation bereits bekannt? <input type="checkbox"/> Datum der Probenentnahme:	<input type="checkbox"/> CITO <input type="checkbox"/> Befund faxen <input type="checkbox"/> Befund telefonieren <input type="checkbox"/>

## Humangenetik St - Z

- Shwachman-Diamond-Syndrom (SBDS)
- Sichelzellanämie (HBB)
- Smith-Lemli-Opitz Syndrom; SLO (DHCR7)
- Smith-Magenis-Syndrom (MLPA Deletion 17p + ggf. Sequenzierung RA11)
- Sotos-Syndrom (NSD1)
- Spastische Paraplegie Typ3A und Typ 4 (ATL1, SPAST)
- Spinale Muskelatrophie; SMA (SMN1)
- Spondyloepiphysäre Dysplasie, verzögerte (TRAPPC2)
- Statin-Unverträglichkeit (SLCO1B1)
- Steroid-5α-Reduktase-Mangel (SRD5A2)
- Steroid-11β-Hydroxylase Mangel (CYP11B1)
- Stickler Syndrom (COL2A1, COL11A1)
- Sulfotransferase 1A1 (SULT1A1 Polymorphismus p.Arg213His)
- T-Zellrezeptor-Rearrangement; Material: EV, EDTA-KM
- Tangier-Erkrankung (ABCA1)
- Teleangiektasie, hereditäre hämorrhagische (ENG, ACVRL1, SMAD4)
- Tetraamelie (WNT3)
- Thalassämie, beta (HBB)
- Thanatophore Dysplasie (FGFR3)
- Thiopurin-S-Methyltransferase-Defizienz; Thiopurin-Intoleranz (TPMT)
- Thrombocytopenie Typ 2, erbliche Form (ANKRD26)
- Thrombophilie, erbliche; Faktor V-Leiden Mutation
- Thrombophilie, erbliche; Prothrombin Mutation G20210A
- Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura;TTP (ADAMTS13)
- Thyroxinbindendes Globulin-Mangel, kongenitaler (SERPINA7)
- Timothy-Syndrom (CACNA1C)
- TNF-Rezeptor-assoziiertes periodisches Fieber; TRAPS (TNFRSF1A)
- Townes-Brocks-Syndrom (SALL1)
- Treacher-Collins-Syndrom (TCOF1)
- Trimethylaminurie; Fischgeruch-Syndrom (FMO3)
- Triple-A-Syndrom (AAAS)
- Tuberosöse Sklerose (TSC1, TSC2)
- Tyrosinämie (FAH)
- Velo-Kardio-Faziales Syndrom (Deletion 22q11.2)
- Vitamin-D-abhängige Rachitis Typ 1 (CYP27B1)
- Vitamin-D-abhängige Rachitis Typ 2 (VDR)
- Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)
- Von Willebrand-Syndrom (VWF)
- Warfarin- / Marcumar-Verträglichkeit (VKORC1, CYP2C9)
- Weill-Marchesani-Syndrom (FBN1)
- Wilms-Tumor, erblicher (WT1)
- Wilson, Morbus (ATP7B)
- Wiskott-Aldrich-Syndrom (WAS)
- Wolfram-Syndrom (WFS1)
- X-gekoppelte kongenitale adrenale Hypoplasie (NR0B1)
- X-gekoppelter Hydrozephalus / L1-Syndrom (L1CAM)
- XLAAD-Syndrom (FOXP3, STAT1)
- Zahndurchbruchstörung, primäre (PTH1R)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**MATERIAL:** Für alle molekulargenetischen Untersuchungen (Genanalysen) wird EDTA-Vollblut benötigt. Andere Untersuchungsmaterialien nach Rücksprache. \* = Fremdlaborleistung.

**Sollen für eine Erkrankung nicht alle angebotenen Gene untersucht werden, bitte gewünschte Gene markieren!** Wir bitten sofern möglich um klinische Angaben sowie um eine Kopie der Einwilligung nach GenDG. Zum Ausschluss einer maternalen Kontamination bitten wir bei pränataler Diagnostik zusätzlich um die Zusendung einer EDTA-Vollblut-Probe der Schwangeren. Bei entsprechender Indikation werden die Kosten der Untersuchungen von den Krankenkassen übernommen und belasten nicht das Budget des einsendenden Arztes. Bei privater Krankenversicherung empfehlen wir vorab das Einholen einer Kostenzusage. Für pharmakogenetische Untersuchungen bitten wir um Rücksprache.

Labor Lademannbogen MVZ GmbH

Professor-Rüdiger-Arndt-Haus · Lademannbogen 61– 63 · 22339 Hamburg · Telefon/-fax (040) 5 38 05-0/-125 · www.labor-lademannbogen.de

Geschäftsführer Prof. Dr. med. Tammo von Schrenck · Ärztlicher Leiter Dr. med. F. Faupel · Handelsregister HRB 108320, Amtsgericht Hamburg

USt-IdNr. DE 267 981 794 · Bankverbindung Commerzbank, IBAN DE96 2004 0000 0420 0226 00, BIC COBADEFFXXX

Anforderungsbogen Humangenetik, Stand 05.01.22

