

| | | |
|--------------------------------|------------------|---------|
| 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)
- β 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)
- Campomele Dysplasie mit oder ohne Geschlechtsumkehr (SOX9)
- Cantu-Syndrom (ABCC9)
- Carbamazepin Hypersensitivität / SJS / TEN (HLA*1502)
- 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)
- Citrullinämie Typ 1 (ASS1)
- Congenitale Bilaterale Aplasie des Vas Deferens; CBAVD (CFTR)
- Cowden-Syndrom (Auswahl: PTEN, SDHB, SDHD)
- Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A1)
- CVID 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)
- Medikation: _____
- Verdacht: schneller Metabolisierer langsamer Metabolisierer
- Danon-Krankheit (LAMP2)
- Darier, Morbus (ATP2A2)
- Darmkrebs, erblicher (Auswahl: MSH2, MLH1, MSH6, PMS2)
- Denys-Drash-Syndrom (WT1)

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. A. Lämmel · Handelsregister HRB 108320, Amtsgericht Hamburg

USt-IdNr. DE 267 981 794 · Bankverbindung Commerzbank, IBAN DE96 2004 0000 0420 0226 00, BIC COBADE33XXX

Anforderungsbogen Humangenetik, Stand 01.08.2019



| | | |
|--------------------------------|------------------|---------|
| 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 De - Hy

- | | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Depletionssyndrom, mitochondriales; MDS (Auswahl: POLG, DGUOK, TK2, TYMP, MPV17, SUCLA2, SUCLG1, RRM2B, C10orf2) <input type="checkbox"/> Diabetes insipidus renalis (AVPR2, AQP2) <input type="checkbox"/> Diabetes insipidus zentralis (AVP) <input type="checkbox"/> Diabetes mellitus, permanenter neonataler (KCNJ11, INS, ABCC8, GCK, IPF1, HNF1beta, EIF2AK3, FOXP3) <input type="checkbox"/> DiGeorge-Syndrom (Deletion 22q11.2) <input type="checkbox"/> Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Defizienz (DPYD) <input type="checkbox"/> Dilatative Kardiomyopathie; DCM (LMNA, MYBPC3, SCN5A, MYH7, TNNT2) <input type="checkbox"/> Dravet-Syndrom (SCN1A) <input type="checkbox"/> Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2) <input type="checkbox"/> Dysfibrinogenämie (FGA, FGB, FGG) <input type="checkbox"/> ECHS1-assoziierte mitochondriale Enzephalopathie (ECHS1) <input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos Syndrom Typ IV; vaskulärer Typ (COL3A1) <input type="checkbox"/> Eisenmangelanämie, hereditäre therapieresistente; IRIDA (TMPRSS6) <input type="checkbox"/> EPCAM Exon 9 <input type="checkbox"/> Epileptische Enzephalopathie Typ 1 (ARX) <input type="checkbox"/> Epileptische Enzephalopathie Typ 2 (CDKL5) <input type="checkbox"/> Epileptische Enzephalopathie Typ 9 (PCDH19) <input type="checkbox"/> Episodische Ataxie Typ 2 (CACNA1A) <input type="checkbox"/> Erythrozytose, familiäre sekundäre (EPAS1, EGLN1, VHL) <input type="checkbox"/> Exostosen, multiple kartilaginäre Typ 1, Typ 2 (EXT1, EXT2) <input type="checkbox"/> Fabry, Morbus (GLA) <input type="checkbox"/> Faktor II-Mangel (F2) <input type="checkbox"/> Faktor V HR2-Haplotyp (F5) <input type="checkbox"/> Faktor V Leiden Mutation (F5) <input type="checkbox"/> Faktor V-Mangel (F5) <input type="checkbox"/> Faktor VII-Mangel (F7) <input type="checkbox"/> Faktor IX-Mangel; Hämophilie B (F9) <input type="checkbox"/> Faktor X-Mangel (F10) <input type="checkbox"/> Faktor XI-Mangel (F11) <input type="checkbox"/> Faktor XII-Mangel; Hageman-Faktor (F12) <input type="checkbox"/> Faktor XIII-Mangel (F13A1, F13B) <input type="checkbox"/> Fallot-Tetralogie und weitere Herzfehler (NKX2-5, GATA4, GATA6) <input type="checkbox"/> Familiäre Adenomatöse Polyposis coli (APC, MUTYH) <input type="checkbox"/> Fanconi-Bickel-Syndrom (SLC2A2) <input type="checkbox"/> Favismus (G6PD) <input type="checkbox"/> Fish Eye Disease (LCAT) <input type="checkbox"/> Fragiles X-Syndrom (FMR1) <input type="checkbox"/> Frasier-Syndrom (WT1) <input type="checkbox"/> Friedreich-Ataxie (FXN) <input type="checkbox"/> Frontotemporale Demenz (MAPT, GRN) <input type="checkbox"/> Fruktose-1,6-Bisphosphatase-Mangel (FBP1) <input type="checkbox"/> Fruktose-Intoleranz, hereditäre (ALDOB) <input type="checkbox"/> FSH-Rezeptor-Defizienz (FSHR) <input type="checkbox"/> FSHB Polymorphismus rs10835638 (FSHB) <input type="checkbox"/> Galaktosämie (GALT) <input type="checkbox"/> Galaktokinase-Mangel (GALK1) <input type="checkbox"/> Gaucher, Morbus (GBA) <input type="checkbox"/> Gerstmann-Sträussler Syndrom (PRNP) <input type="checkbox"/> Gicht, X-gekoppelte (HPRT1) <input type="checkbox"/> Gitelman-Syndrom (SLC12A3) <input type="checkbox"/> Gliedergürtelmuskeldystrophie mit Sarkoglycan-Defekt (SGCA, SGCB, SGCD, SGCG) <input type="checkbox"/> Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel (G6PD) | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Glukose-Galaktose-Malabsorption (SLC5A1) <input type="checkbox"/> Glukosetransporterprotein 1 (GLUT1)-Defizienz-Syndrom (SLC2A1) <input type="checkbox"/> Glukosurie, renale (SLC5A2) <input type="checkbox"/> Glutathion-S-Transferasen (GSTM1, GSTT1, GSTP1) <input type="checkbox"/> Glykogenose Typ 1a (G6PC) <input type="checkbox"/> Glykogenose Typ 1b (SLC37A4) <input type="checkbox"/> Glykogenose Typ 5 / McArdle Krankheit (PYGM) <input type="checkbox"/> GRACILE-Syndrom (BCS1L) <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 1 Basisdiagnostik (HFE Mutationen H63D, C282Y) <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 1 (HFE komplett) <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 2a/2b; juvenile Hämochromatose (HFE2, HAMP) <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 3 (TFR2) <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 4 (SLC40A1) <input type="checkbox"/> Hämolytisch-urämisches Syndrom; aHUS, familiäres (CFH, CD46, CFI, THBD, C3, CFB) <input type="checkbox"/> Hämolytisch-urämisches Syndrom; aHUS, frühkindliches (DGKE) <input type="checkbox"/> Hämophilie B (F9) <input type="checkbox"/> Hailey-Hailey, Morbus (ATP2C1) <input type="checkbox"/> HBD-Defekt; Hämoglobin Delta-Kette (HBD) <input type="checkbox"/> HDL-Mangel, familiärer (LCAT, APOA1, ABCA1) <input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie Typ 1 (PMP22, MPZ) <input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie Typ 2 (MFN2, MPZ) <input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie, X-gekoppelte (GJB1) <input type="checkbox"/> Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (PMP22-Deletion) <input type="checkbox"/> Hirschsprung, Morbus (RET, EDNRB, GDNF) <input type="checkbox"/> HLA*1502, Carbamazepin Hypersensitivität / SJS / TEN <input type="checkbox"/> HNPCC / Lynch-Syndrom (Auswahl: MSH2, MLH1, MSH6, PMS2) <input type="checkbox"/> Homozystinurie (CBS) <input type="checkbox"/> HPA 1-5 Genotypisierung (ITGB3, GP1BA, ITGA2B, ITGB3, ITGA2) <input type="checkbox"/> Huntington-Erkrankung (HTT) <input type="checkbox"/> Hypercholesterinämie, familiäre (Standarddiagnostik: LDLR, APOB-Hauptmutation p.Arg3527Gln) <input type="checkbox"/> Hypercholesterinämie, familiäre (erweiterte Diagnostik: PCSK9) <input type="checkbox"/> Hypercholesterinämie (Sonderuntersuchungen, Auswahl: LDLRAP1, CYP7A1, SORT1) <input type="checkbox"/> Hyperferritinämie-Katarakt Syndrom (FTL) <input type="checkbox"/> Hyperhomocysteinämie, MTHFR-Polymorphismen (C677T, A1296C) <input type="checkbox"/> Hyper-IgD-Syndrom und periodisches Fiebersyndrom; HIDS (MVK) <input type="checkbox"/> Hyper-IgE-Syndrom (STAT3, TYK2, DOCK8) <input type="checkbox"/> Hyper-IgM-Syndrom (CD40LG, AICDA, CD40, UNG) <input type="checkbox"/> Hyperinsulinismus, familiärer (ABCC8, KCNJ11, GLUD1, HNF4A) <input type="checkbox"/> Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische (CASR) <input type="checkbox"/> Hyperlipidämie Typ 1 (LPL) <input type="checkbox"/> Hyperlipidämie Typ 1, seltene Formen (APOC2, APOA5, LMF1, GPIIIBP1) <input type="checkbox"/> Hyperoxalurie Typ 1 (AGXT) <input type="checkbox"/> Hyperparathyreoidismus, CDC73-assoziiertes (CDC73) <input type="checkbox"/> Hyperparathyreoidismus, primäres, schwerer neonataler (CASR) <input type="checkbox"/> Hyperthyreose, familiäre / kongenitale (TSHR) <input type="checkbox"/> Hypertriglyceridämie (GCKR) <input type="checkbox"/> Hypertrophe Kardiomyopathie; HCM (MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3) <input type="checkbox"/> Hypobetalipoproteinämie / Abetalipoproteinämie (MTTP, APOB, ANGPTL3) <input type="checkbox"/> Hypocholinesterasämie (BCHE) <input type="checkbox"/> Hypochondroplasie (FGFR3) <input type="checkbox"/> Hypogammaglobulinämie (CD19) <input type="checkbox"/> Hypohidrotische ektodermale Dysplasie (EDA, EDAR, EDARADD) |
|--|---|

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. A. Lämmel · Handelsregister HRB 108320, Amtsgericht Hamburg

USt-IdNr. DE 267 981 794 · Bankverbindung Commerzbank, IBAN DE96 2004 0000 0420 0226 00, BIC COBADE33XXX

Anforderungsbogen Humangenetik, Stand 01.08.2019



| | | |
|--------------------------------|------------------|---------|
| 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"/> 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 |

Humangenetik Hy - MT

- 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 Rachitis mit Hyperkalziurie (SLC34A3)
- Hypophysenadenome, familiär isolierte; FIPA (AIP)
- Hypophysenhormon-Mangel, HESX1-assoziiertes (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, BMP1A)
- 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)
- Komplette / Partielle / Milde Androgeninsensitivität (CAIS / PAIS / MAIS)
- Komplex-3-Mangel, mitochondrialer (BCS1L)
- Kongenitale lipide 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)
- Loeys-Dietz-Syndrom (TGFB1, TGFB2)
- 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; kongenitale erythropoetische Porphyrie (UROS)
- Morbus Hailey-Hailey (ATP2C1)
- Morbus Hirschsprung (RET, EDNRB, GDNF)
- Morbus Kennedy (AR)
- Morbus Meulengracht (UGT1A1)
- Morbus Osler (ENG, ACVRL1, SMAD4)
- Morbus Recklinghausen (NF1)
- Morbus Wilson (ATP7B)
- Mowat-Wilson-Syndrom (ZEB2)
- MTHFR-Polymorphismen (C677T, A1296C)

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. A. Lämmel · Handelsregister HRB 108320, Amtsgericht Hamburg

USt-IdNr. DE 267 981 794 · Bankverbindung Commerzbank, IBAN DE96 2004 0000 0420 0226 00, BIC COBADE33XXX

Anforderungsbogen Humangenetik, Stand 01.08.2019



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



- 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 – Sm

- Muenke-Syndrom (FGFR3)
- Muckle-Wells-Syndrom (NLRP3)
- Mukopolysaccharidose Typ 1; Morbus Hurler, Morbus Scheie (IDUA)
- Mukopolysaccharidose Typ 2; Morbus Hunter (IDS)
- Mukopolysaccharidose Typ 3; Morbus Sanfilippo (SGSH, NAGLU, GNS, HGSNAT)
- Mukopolysaccharidose Typ 6; Morbus Maroteaux-Lamy (ARSB)
- Mukoviszidose (CFTR)
- Multi-Drug Resistance (ABCB1 Polymorphismen rs2032583, rs2235015, rs1045642)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 2A / 2B (RET)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 4 (CDKN1B)
- Muskelatrophie, bulbo-spinale; Morbus Kennedy (AR)
- Muskelatrophie, spinale; SMA (SMN1)
- Myoklonus-Dystonie-Syndrom (SGCE)
- N-Acetyliererstatus; Medikamentenunverträglichkeit (NAT2)
- NARP; Neuropathie, Ataxie und Retinitis pigmentosa (SURF1, MTATP6)
- Neonatal-Onset Multisystem Inflammatory Disease; NOMID (NLRP3)
- Neuroferritinopathie (FTL)
- Neurofibromatose Typ 1; M. Recklinghausen (NF1)
- Neurofibromatose Typ 2 (NF2)
- Neutropenie, kongenitale / zyklische (ELANE, GFI1)
- NGLY1-Defizienz (NGLY1)
- Noonan-Syndrom (Auswahl: PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, NRAS, RIT1, MAP2K1, BRAF)
- Occipitalhorn-Syndrom (ATP7A)
- Ophthalmoplegie, autosomal dominante progressive externe (POLG, SLC25A4, C10orf2, POLG2)
- Ophthalmoplegie, autosomal rezessive progressive externe (POLG)
- Ophthalmoplegie, chronisch progressive externe; CPEO (MTTL1)
- Optikusatrophie, autosomal dominant (OPA1)
- Optikusatrophie, Lebersche; LHON (MTND1, MTND4, MTND6)
- Osler, Morbus (ENG, ACVRL1, SMAD4)
- Osteochondrome, multiple (EXT1, EXT2)
- Osteogenesis imperfecta (Auswahl: COL1A1, COL1A2, IFITM5)
- PAI1 4G/5G-Polymorphismus
- Pankreasagenesie, kongenitale (PTF1A, PDX1, GATA6)
- Pankreatitis, genetisch bedingte (PRSS1, SPINK1, CFTR, CTRC, CPA1)
- PAPA-Syndrom; Pyoderma gangraenosum (PSTPIP1)
- Parkinson, monogene Formen (Auswahl: PARK2, LRRK2, SNCA, PINK1)
- Pendred-Syndrom (SLC26A4)
- Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)
- PFIC; progressive familiäre intrahepatische Cholestase (ATP8B1, ABCB11, ABCB4)
- Phäochromozytom, hereditäres (Auswahl: SDHB, SDHD, VHL, RET, NF1, TMEM127)
- Phäochromocytom-Paragangliom Syndrom (SDHB, SDHD, SDHA, SDHAF2, SDHC, MAX)
- Phenylketonurie (PAH)
- Phosphatdiabetes (PHEX)
- Piebaldismus (KIT)
- Plasminogenaktivator-Inhibitor 1 (PAI1 4G/5G-Polymorphismus)
- Pol III-assoziierte Leukodystrophie (POLR3A, POLR3B)
- Polyposis coli, familiäre adenomatöse (APC, MUTYH)
- Polycythämie, familiäre primäre (EPOR)
- Polyzystische Nierenerkrankung, autosomal rezessive; ARPKD (PKHD1)
- Porphyrie, akute intermittierende (HMBS)
- Porphyrie, ALAD-Mangel (ALAD)
- Porphyrie, congenitale erythropoetische; Morbus Günther (UROS)
- Porphyrie, erythropoetische Protoporphyrin (FECH)
- Porphyrie; hereditäre Koproporphyrin (CPOX)
- Porphyrie; Porphyria cutanea tarda (UROD)
- Porphyrie, Porphyria variegata (PPOX)
- Porphyrie, X-chromosomal-dominante Protoporphyrin (ALAS2)
- Präkallikrein-Mangel, hereditärer (KLKB1)
- Prämatüre ovarielle Insuffizienz; POF bei FMR1-Prämutation
- Prämatüre ovarielle Insuffizienz; POF bei BMP15-Defekt (BMP15)
- Prämatüre ovarielle Insuffizienz; POF bei FIGLA-Defekt (FIGLA)
- Prämatüre ovarielle Insuffizienz; POF bei FSH-Rezeptor-Defekt (FSHR)
- Prämatüre ovarielle Insuffizienz; POF bei NOBOX-Defekt (NOBOX)
- Prader-Willi-Syndrom, PWS
- Prion-Protein assoziierte Erkrankungen (PRNP)
- Protein C-Mangel / Defekt, hereditärer (PROC)
- Protein S-Mangel / Defekt, hereditärer (PROS1)
- Protein Z-abhängiger Protease Inhibitor-Defekt (SERPINA10)
- Protein Z-Mangel (PROZ)
- Proteus-Syndrom; Proteus-like Syndrom (PTEN)
- Prothrombin-Mutation G20210A
- Pseudohyperaldosteronismus; Liddle-Syndrom (SCNN1B, SCNN1G)
- Pseudohypoaldosteronismus Typ 1 (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G)
- Pseudohypoparathyreoidismus; Albright-Osteodystrophie (GNAS)
- Pyruvatdehydrogenase-Mangel (Auswahl: PDHA1, PDHB, PDHX, DLAT, DLD)
- Pyruvatkinase-Mangel (PKLR)
- Renales-Kolobom-Syndrom (PAX2)
- Retinoschisis, juvenile, X-chromosomal (RS1)
- Rett-Syndrom, atypisches (CDKL5)
- Rett-Syndrom, klassisches (MECP2)
- Rett-Syndrom, kongenitales (FOXP2)
- Roberts-Syndrom (ESCO2)
- Romano-Ward Syndrom; Long-QT Syndrom (KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2)
- Rotor-Syndrom (SLCO1B1, SLCO1B3)
- Saccharase-Isomaltase-Defizienz, kongenitale (SI)
- Saethre-Chatzen-Syndrom (TWIST1)
- SANDO-Syndrom (POLG, C10orf2)
- Schilddrüsenhormon-Resistenz (THRB)
- Schilddrüsenkarzinom, familiäres; FMTC (RET)
- Schwerhörigkeit, erbliche nicht-syndromale; DFNB1 (GJB2, GJB6)
- Schwerhörigkeit, mitochondriale (MTRNR1)
- Schwerhörigkeit, Pendred-Syndrom (SLC26A4)
- Schwerhörigkeit, X-gekoppelt; DFNX2 (POU3F4)
- SCID; OMENN-Syndrom (RAG1, RAG2)
- SCN1A-assoziierte Erkrankungen (SCN1A)
- SHOX (Deletion Xp)
- SHOX-Defizienz (SHOX Mutationen)
- Shwachman-Diamond-Syndrom (SBDS)
- Sichelzellanämie (HBB)
- Smith-Lemli-Opitz Syndrom; SLO (DHCR7)

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.

| | | |
|--------------------------------|------------------|---------|
| 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 Sm - Z

- Smith-Magenis-Syndrom (MLPA Deletion 17p + ggf. Sequenzierung RAI1)
- Sotos-Syndrom (NSD1)
- Spastische Paraplegie Typ 4 (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)
- TERT-Promoter Veränderungen
- 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)
- Tuberöse 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. A. Lämmel · 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 01.08.2019

