

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

Überweisender Arzt (bitte Praxisstempel)

VOM LABOR  
AUSZUFÜLLEN

PC

Eingangs-  
datum

Befund-  
datum

## GENETISCHE DIAGNOSTIK

Gender (m/w/d)  männlich  weiblich  divers

### ABRECHNUNG

gesetzlich versichert  privat versichert  Selbstzahler  Klinik

PROBE

Abortgewebe  Blut (Heparin)  
 Blut (EDTA)  DNA aus   
 Fruchtwasser  CVS  Nabelschnurblut

KLINISCHE ANGABEN genetische Vorbefunde, Vorgeschichte, Symptomatik

### ART DER ANALYSE

pränatal  postnatal diagnostisch  postnatal prädiktiv

### BEI PRÄNATALER DIAGNOSTIK ZUSÄTZLICH

IVF  Konsanguinität der Eltern    
 ICSI  Mehrlings-Schwangerschaft

Vorangegangene Schwangerschaften  Anzahl der Aborte  Geschlechtsangabe erwünscht?  Ja  Nein

**INFO**

Für jede genetische Diagnostik muss eine Einwilligung nach GenDG vorliegen. Bitte Labor-Überweisungsschein Muster 10 mit genauem Auftrag beilegen, ggfs. Rücksprache in unserem Labor (T 0911 2061020).  
Humangenetische Leistungen belasten nicht Ihr Laborbudget.

### ANGEFORDERTE UNTERSUCHUNGEN

#### PRÄNATALE DIAGNOSTIK

- Aneuploidie-Schnelltest (FISH, Trisomie 13, 18 und 21)
- Aneuploidie-Schnelltest (FISH, Trisomie 13)
- Aneuploidie-Schnelltest (FISH, Trisomie 18)
- Aneuploidie-Schnelltest (FISH, Trisomie 21)
- andere FISH-Analysen: Bitte Rücksprache
- Array-CGH
- Test auf bekannte familiäre Mutation (bitte nach Möglichkeit Originalbefund beilegen)
- Chromosomenanalyse (Karyogramm)
- NGS-Panel „Noonan-Syndrom/RASopathien“ (BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1)
- HPO-basierte Exom-Auswertung
- Trio-Exom

Welche?

**INFO**

Bei Exom-Analyse und Array-CGH immer je eine EDTA-Monovette beider Eltern mitschicken. Für Exom-Analyse sind klinische Angaben essentiell. Bitte möglichst genaue Angaben zu Ultraschallbefund, IVF/ICSI, Konsanguinität, Vorgeschichte (auch Aborte), auffällige Familienanamnese, Erkrankungen der Kindseltern u.ä.

## POSTNATALE DIAGNOSTIK NACH METHODEN

- Chromosomenanalyse (Karyogramm)
- Gonosomen
- Down Syndrom
- Spezial-FISH nach klinischer Fragestellung (Mikrodeletion)
- Einzelgen-Analyse und NGS-Panel: siehe unter klinische Fragestellung
- Array-CGH
- Exom
- Trio-Exom

## POSTNATALE DIAGNOSTIK NACH KLINISCHER FRAGESTELLUNG

### TUMORGENETIK

- Erblicher Brust- und Eierstockkrebs  
(Core-Gene: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, aktualisiert nach Konsortium)
- BRCA1/BRCA2 + PALB2 (Companion-Diagnostik vor geplanter Therapie mit PARP-Inhibitoren)
- Familiärer Darmkrebs (HNPCC oder Polyposis)  
(MLH1, MSH2, EPCAM, MSH6, PMS2, APC, CHEK2, MSH3, MUTYH, PTEN, STK11, TP53; ggf. weitere)
- Individuelles Tumor-Panel (auf Anfrage)

### MÄNNLICHE INFERTILITÄT

- Chromosomenanalyse (Karyogramm)
- CFTR-Screening (Test auf 31 Mutationen)  
bei CFTR-Analyse (Screening oder Komplett-Analyse) bitte Ethnie/Herkunft des Patienten angeben (siehe GenDG-EE)
- NGS-Panel „Spermiogenesestörungen“  
(ADGRG2 AK7, AR, ARMC2, AURKC, BRDT, CATSPER1, CDC14A, STRC/CATSPER2, CEP112, CFAP43, CFAP44, CFAP58, CFAP65, CFAP69, CFAP70, C11orf80, DMRT1, DNAH1, DNAH17, DNAH2, DNAH8, DPY19L2, DZIP1, FANCM, FSIP2, KLHL10, M1AP, MEIOB, NANOS1, NR5A1, PLCZ1, PMFBP1, PPP2R3C, QRICH2, SEPT12, SLC26A8, SOHLH1, SPATA16, SPEF2, SPGF2, SPINK2, SUN5, SYCE1, SYCP2, SYCP3, TAF4B, TDRD9, TEX11, TEX14, TEX15, TSGA10, TTC21A, TTC29, WDR66, XRCC2, ZMYND15, MCM8, DMC1, REC8, SMC1B, HDAC3, SOX30, NPAS2, DNAH6, RSPH3)
- AZF-Deletionen
- CFTR Komplett-Analyse (Sequenzierung und MLPA)

### WEIBLICHE INFERTILITÄT

- Chromosomenanalyse (Karyogramm)
- NGS-Panel „Ovulation loss“  
(Indikationen z.B.: primäre/sekundäre Amenorrhoe, vorzeitige Menopause. Gene: ANOS1, AXL, BMP15, CCDC141, CHD7, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FIGLA, FLRT3, FOXL2, FSHB, FSHR, GDF9, GNRH1, GNRHR, HFM1, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, MCM8, MCM9, NANOS3, NDNF, NOBOX, NR5A1, NSMF, PGRMC1, POLR3B, PROK2, PROKR2, PSMC3IP, SEMA3A, SEMA3E, SOX10, SPRY4, SRA1, STAG3, SYCE1, TAC3, TACR3, WDR11)
- NGS-Panel „Pregnancy loss“  
(Indikationen z.B.: Wiederholte Aborte, frustrane IVF/ICSI, Molen-Schwangerschaften. Gene: AURKB, AURKC, BTG4, C11orf80, CEP120, DMC1, KHDC3L, MCM8, MCM9, MEI1, NLRP2, NLRP5, NLRP7, OOEP, PADI6, PANX1, PATL2, PSMC3IP, REC114, STAG3, SYCE1, SYCP3, TLE6, TRIP13, WEE2, ZP1, ZP2, ZP3)
- FraX (Fremdlabor, bitte eine volle große EDTA-Monovette)

### ANDERE

- CFTR-Screening (Test auf 31 Mutationen)  
bei CFTR-Analyse (Screening oder Komplett-Analyse) bitte Ethnie/Herkunft des Patienten angeben (siehe GenDG-EE)
- FVL-Mutation
- FII-Mutation g.20210G>A
- NGS-Panel „Orofaziale Spalten“  
(ANOS1, CDH1, CHD7, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC11, DHCR7, FGFR1, FGFR2, FLNB, GRHL3, HDAC8, IRF6, KDM6A, KMT2D, MID1, NIPBL, OFD1, PROK2, PROKR2, RAD21, SLC26A2, SMAD3, SMC1A, SMC3, TGFB2, TGFB1, TGFB2, TP63)
- Test auf bekannte familiäre Mutation
- CFTR Komplett-Analyse (Sequenzierung und MLPA)
- GJB2 (Sequenzierung und Deletions-PCR)
- NGS-Panel „Noonan-Syndrom/RASopathien“  
(BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1)

Welche?

**INFO**

Weitere NGS-Panel (e.g. Herzfehler, Kardiomyopathien, Nierenfehlbildungen u.v.m.) auf Anfrage möglich. Alle Gene aus NGS-Panels können auch als Einzelgen analysiert werden.