

Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname und Adresse des Versicherten

geb. am

Adressen-Aufkleber oder
Eindruck mit Patienten-Chipkarte

Rechnung an (bitte immer angeben)

ambulant Muster 10A
 Privat (Bitte Adresse angeben)

stationär Rechnung an Einsender/Klinik
 Privat (Bitte Adresse angeben)

MVZ Labor Dr. Limbach
HEIDELBERG
Labor für Molekulare Endokrinologie
Laborleiter: Dr. med. habil Egbert Schulze
Im Weiher 12 | 69121 Heidelberg
Tel.: +49 6221 6588-83 | egbert.schulze@labor-limbach.de
Fax: +49 6221 6588-84 | www.labor-limbach.de

Patienten-Daten

männlich
 weiblich
 divers

Auftrags-Nr.

Einsender

Einsendernummer

Station

Proben-Daten

Material

Entnahmedatum

Schein-Bestell-Nr. (bitte bei Bestellung angeben)

0036 0025 00



Stand: 27.04.2020

Klinische Angaben / ICD 10 Code

Arzt-Unterschrift

Anforderungsschein Molekulare Endokrinologie

Analysenart: diagnostisch prädiktiv

Eigen- und Familienanamnese / Symptome:

Einwilligung zur Humangenetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

- Ich wurde von meinem behandelnden Arzt über die durchzuführende genetische Untersuchung und deren Bedeutung informiert und habe diese verstanden. Ich hatte genügend Bedenkzeit und bin mit der Untersuchung einverstanden. ja nein
- Mir ist bekannt, dass ich diese Einwilligung jederzeit mit Wirkung für die Zukunft schriftlich od. mündlich gegenüber meinem behandelnden Arzt widerrufen kann; dieser wird einen mündlichen Widerruf unverzüglich dokumentieren. Er wird auch dem genetischen Labor unverzüglich einen Nachweis des Widerrufs übermitteln. ja nein
- Der Untersuchungsauftrag kann vollständig oder teilweise an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor weitergeleitet werden. ja nein
- Ich möchte über die erhobenen Ergebnisse der genetischen Analyse 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 erhobenen Ergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus gespeichert werden ohne darauf Anspruch zu erheben. ja nein
- Ich bin damit einverstanden, dass die erhobene Daten und Ergebnisse über die in Frage stehenden Erkrankungen 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 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 _____

Biopsie EDTA EDTA DNA

Steroidstoffwechsel / Nebennierenrinde / Adrenogenitales Syndrom

Gen-Panel

CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2

Einzelgene

- CYP21A2 (21-Hydroxylase-Gen; 613815)
 HSD3B2 (3 β -Hydroxysteroiddehydrogenase-Gen; 613890)
 CYP11B1 (11 β -Hydroxylase-Gen; 610613)
 STAR (600617)
 POR (P450 Oxidoreductase; 124015)
 CYP11B2 (Aldosteronsynthesemangel; 124080)
 CYP17A1 (17 α -Hydroxylase; 609300)
 HSD11B2 (Apparent Mineralocorticoid Excess; 614232)
 Hyperaldosteronismus (Glucocorticoid remediable aldosteronismus; GRA; 610613)

Endokrine Tumore / Schilddrüse / Nebenschilddrüse / Hypophyse

Gen-Panel

- Hyperparathyreoidismus Basis Panel (CASR, CDC73, GCM2, MEN1)
 Hyperparathyreoidismus - erweiterte Diag. (Basis Panel & AP2S1, GNA11, CDKN1B)
 Familiäre hypocalciurische Hypercalciämie (AP2S1, CASR, GNA11)
 autosomal dominante Hypocalciämie (CASR, GNA11)
 Schilddrüsenhormonresistenz (THRA, THRB)
 Akromegalie, Prolaktinom (AIP, MEN1)

Einzelgene

- 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

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

Einzelgene

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

Eisenstoffwechsel / Hämochromatose

Gen-Panel

HFE, HAMP, SLC40A1, TFR2

Einzelgene

- 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; 606464)
 SLC40A1 (Ferroportin, HFE-4; 604653)
 HFK (Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom; 134790)

Hypophosphatämie

Gen-Panel

PHEX, FGF23, DMP1, ENPP1

Einzelgene

- PHEX (307800)
 FGF23 (193100)

Diabetes

Gen-Panel

- MODY (Typ 1-14)
 MODY Basis Panel (Typ 1, 2, 3, 5)
 Neonataler Diabetes mellitus (NDM)
(ABCC8, EIF2AK3, GATA6, GCK, GLIS3, INS, KCNJ11, PDX1, PTF1A, RFX6, ZFP57)
Einzelgene
 MODY-Typ 1 (HNF4A; 600281) MODY-Typ 5 (HNF1B; 189907)
 MODY-Typ 2 (GCK; 138079) PNDM (KCNJ11; 600937)
 MODY-Typ 3 (HNF1A; 142410) ABCC8 (600509)

Gerinnungsstörungen

Gen-Panel

- Thrombophilie-Profil groß
(FV-Leiden, FV-Cambridge, MTHFR, F-II, PAI-1, PROC, PROS1, SERPINC1)
 Thrombophilie-Profil klein
(FV-Leiden, FV-Cambridge, MTHFR, F-II, PAI-1)

Einzelgene

- 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

- Gesamt-Panel Fettstoffwechsel
(APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, GPIIIBP1, LDLR, LDLRAP1, LIPC, LMF1, LPL, PCSK9)
 Primäre Hypercholesterinämie (LDLR, LDLRAP1, APOB, PCSK9)
 Primäre Hypertriglyceridämie (LPL, LMF1, APOC2, GPIIIBP1, APOA5)

 Gemischte Hyperlipoproteinämie (APOE, LIPC, APOA1)
 Adipositas (LEP, LEPR, MC4R, PCSK1, POMC, SIM1)

Einzelgene

- APOB (R3500G; 107730) LDLR (606945)
 APOE (E2/E3/E4 Isoformen; 107741) MC4R (155541)

Kleinwuchs

SHOX (312865)

Sonstige Stoffwechselerkrankungen

- Laktoseintoleranz, adulte Form Polymorphismus -13910 C/T (LCT; 603202)
 Fruktoseintoleranz, Aldolase B (612724)

Tumorgenetik

Papilläres Schilddrüsenkarzinom

Gen-Panel (Spezielle Probengefäße mit RNA protect verwenden!)

RNA/DNA-Analyse
BRAF (V600E u. K601E), HRAS, KRAS, NRAS (jeweils Exon 2 u. 3),
TERT Promotor, RET (Exon 16), TSHR (Exon 9 u. 19), TP53 (Exon 2-11),
Fusionsgene RET-PTC (RNA), Fusionsgene PAX8-PPARG (RNA)

- Wir bitten um Zusendung von Probengefäßen für die Feinnadelpunktion der Schilddrüse.
 Wir bitten um Zusendung von Versandmaterial.
 Wir bitten um Zusendung von Informationsmaterial für folgende Erkrankung:



0036 0026 00