

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



MEDIZINISCHES LABOR NORD

Humangenetik

MVZ Medizinisches Labor Nord MLN GmbH
Essener Straße 108 Tel.: (040) 53805 0
22419 Hamburg www.mln.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 A - Cy

- | | |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> 17-alpha-Hydroxylase-Mangel (CYP17A1) <input type="checkbox"/> 21-Hydroxylase-Mangel (CYP21A2) <input type="checkbox"/> 3-Beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel (HSD3B2) <input type="checkbox"/> 46,XY-Gonadendysgenese (SRY) <input type="checkbox"/> 46,XY-Gonadendysgenese, NR5A1-assozierte (NR5A1) <input type="checkbox"/> 5-Fluoruracil-Toxizität (DPYD) <input type="checkbox"/> Aarskog-Scott-Syndrom (FGD1) <input type="checkbox"/> Abetalipoproteinämie / Hypobetalipoproteinämie (MTTP, APOB, ANGPTL3) <input type="checkbox"/> Achondroplasie (FGFR3) <input type="checkbox"/> Acoeruloplasminämie (CP) <input type="checkbox"/> ACTH-unabhängige makronuläre Nebennieren-Hyperplasie (ARMC5) <input type="checkbox"/> Adiponektin Defizienz (ADIPOQ) <input type="checkbox"/> Adipositas, Leptin- und Leptin-Rezeptor-Gen (LEP, LEPR) <input type="checkbox"/> Adipositas, Melanocortin-4-Rezeptor-Gen (MC4R) <input type="checkbox"/> Adipositas, Proconvertase-Gen (PCSK1) <input type="checkbox"/> Adipositas, Proopiomelanocortin-Gen (POMC) <input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom (AGS), 21-Hydroxylase-Mangel (CYP21A2) <input type="checkbox"/> Adrenoleukodystrophie, X-gekoppelte (ABCD1) <input type="checkbox"/> AFP; Alpha-1-Fetoprotein; Material: Serum <input type="checkbox"/> Agammaglobulinämie, X-chromosomale (BTK) <input type="checkbox"/> Aicardi-Goutières-Syndrom (Auswahl: TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1) <input type="checkbox"/> Akrodermatitis enteropathica, Zink-Mangel Typ (SLC39A4) <input type="checkbox"/> Alagille-Syndrom (JAG1, NOTCH2) <input type="checkbox"/> Albright Osteodystrophie (GNAS) <input type="checkbox"/> Alpers-Syndrom (POLG) <input type="checkbox"/> Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1) <input type="checkbox"/> Alpha-Thalassämie (HBA1, HBA2) <input type="checkbox"/> Alport-Syndrom (COL4A5) <input type="checkbox"/> Aminoglykosid-induzierte Ototoxizität (MTRNR1) <input type="checkbox"/> Amyloidose, hereditäre (Auswahl: TTR, FGA, APOA1, APOA2, LYZ) <input type="checkbox"/> Anämie, X-chromosomale sideroblastische (ALAS2) <input type="checkbox"/> Andersen-Tawil-Syndrom (KCNJ2) <input type="checkbox"/> Androgeninsensitivität; CAIS, PAIS, MAIS (AR) <input type="checkbox"/> Angelman-Syndrom <input type="checkbox"/> Angioödem, hereditäres (SERPING1, F12 Exon 9, PLG Exon 9) <input type="checkbox"/> Antithrombin (SERPINC1) <input type="checkbox"/> Apolipoprotein A1-Defizienz (APOA1) <input type="checkbox"/> Apolipoprotein A2-Defizienz (APOA2) <input type="checkbox"/> Apolipoprotein B-Defizienz (APOB) <input type="checkbox"/> Apolipoprotein E-Genotypisierung (APOE) <input type="checkbox"/> Apolipoprotein(a) Polymorphismen (LPA) <input type="checkbox"/> APECED-Syndrom (AIRE) <input type="checkbox"/> Array-CGH * <input type="checkbox"/> Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (PKP2, DSP, DSG2) <input type="checkbox"/> Arterial-Tortuosity-Syndrom (SLC2A10) <input type="checkbox"/> Ataxie, Friedreich (FXN) | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Autoinflammatorische Syndrome, NGS-Paneldiagnostik (ADA2, ELANE, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSTPIP1, TNFRSF1A) <input type="checkbox"/> Azoospermiefaktor-Regionen (AZF) <input type="checkbox"/> β2-Adrenozeptor, Pharmakogenetik (ADRB2) <input type="checkbox"/> Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (PTEN) <input type="checkbox"/> Barth-Syndrom (TAZ) <input type="checkbox"/> BCR-ABL1 Translokation (qualitativ), Material: Citrat-Blut, Probe taggleich ins Labor! <input type="checkbox"/> Beta-Thalassämie (HBB) <input type="checkbox"/> Beta-Ureidopropionase-Mangel (UPB1) <input type="checkbox"/> Birt-Hogg-Dube-Syndrom (FLCN) <input type="checkbox"/> Björnstad-Syndrom (BCS1L) <input type="checkbox"/> Blepharophimosis-Epikanthus inversus-Ptoisis-Syndrom (FOXL2) <input type="checkbox"/> Blutungsneigung, leichte bis moderate (TBXA2R, GP6, P2RY12) <input type="checkbox"/> Branchio-Oto-Renales-Syndrom; BOR (EYA1, SIX1, SIX5) <input type="checkbox"/> BRCA1 und BRCA2-Analyse vor PARP-Inhibitor Therapie <input type="checkbox"/> BRIC; benigne rekurrende intrahepatische Cholestase (ATP8B1, ABCB11) <input type="checkbox"/> Brugada-Syndrom (SCN5A) <input type="checkbox"/> Brust- und Eierstockkrebs, erblicher, NGS-Paneldiagnostik (BRCA1, BRCA2, ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D und TP53) <input type="checkbox"/> Cabezas-Syndrom (CUL4B) <input type="checkbox"/> CADASIL (NOTCH3) <input type="checkbox"/> CARASIL (HTRA1) <input type="checkbox"/> Campomele Dysplasie mit oder ohne Geschlechtsumkehr (SOX9) <input type="checkbox"/> Cantu-Syndrom (ABCC9) <input type="checkbox"/> Carney-Komplex (PRKAR1A, PDE11A) <input type="checkbox"/> Carnitin-Palmitoyltransferase II-Mangel; CPT II-Mangel (CPT2) <input type="checkbox"/> CDG-Syndrom; CDG-Ia (PMM2) <input type="checkbox"/> CDG-Syndrom; CDG-Ib (MPI) <input type="checkbox"/> CDG-Syndrom; CDG-Ic (ALG6) <input type="checkbox"/> CDG-Syndrom; CDG-IIc (SLC35C1) <input type="checkbox"/> CHARGE-Syndrom (CHD7) <input type="checkbox"/> Cholestase, benigne rekurrende intrahepatische; BRIC (ATP8B1, ABCB11) <input type="checkbox"/> Cholestase, intrahepatische in der Schwangerschaft, ICP (ATP8B1, ABCB11, ABCB4) <input type="checkbox"/> Cholestase, progressive fam. intrahepatische (ATP8B1, ABCB11, ABCB4) <input type="checkbox"/> Chondrodysplasie Typ Jansen und Typ Blomstrand (PTH1R) <input type="checkbox"/> Chromosomendiagnostik an Abortgewebe* <input type="checkbox"/> Chromosomendiagnostik Leukämien und Lymphome*; Material: Lithium-Heparin <input type="checkbox"/> Chromosomendiagnostik postnatal*; Material: Lithium-Heparin <input type="checkbox"/> Chronisch-Infantiles Neuro-Cutaneo-Artikuläres-Syndrom; CINCA (NLRP3) <input type="checkbox"/> Chylomikronen-Retentions-Krankheit (SAR1B) <input type="checkbox"/> CINCA-Syndrom (NLRP3) <input type="checkbox"/> Citrin-Defizienz (SLC25A13) <input type="checkbox"/> Citrullinämie Typ 1 (ASS1) <input type="checkbox"/> Congenitale Bilaterale Aplasie des Vas Deferens; CBAVD (CFTR) <input type="checkbox"/> Congenitale Bilaterale Aplasie des Vas Deferens, X-linked (ADGRG2) <input type="checkbox"/> Cowden-Syndrom (Auswahl: PTEN, SDHB, SDHD) <input type="checkbox"/> Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A1) <input type="checkbox"/> CVID 2; Variables Immundefektsyndrom; TACI-Mangel (TNFRSF13B) <input type="checkbox"/> Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9) <input type="checkbox"/> Cystinose (CTNS) <input type="checkbox"/> Cystische Fibrose (CFTR) <input type="checkbox"/> CYP2C9 bei Sponimod-Therapie (Multiple Sklerose) <input type="checkbox"/> CYP2C19 bei Mavacamten-Therapie (Herzinsuffizienz) |
|---|---|

MATERIAL: Für alle molekulargenetischen Untersuchungen (Genanalysen) wird EDTA-Vollblut benötigt. Ausnahmen sind beim Analyten angegeben. Andere Untersuchungsmaterialien nach Rücksprache. *= Fremdlaborleistung.

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 |



MEDIZINISCHES LABOR NORD

Humangenetik

MVZ Medizinisches Labor Nord MLN GmbH
Essener Straße 108 Tel.: (040) 53805 0
22419 Hamburg www.mln.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 Cy - Hy

- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> CYP2D6 bei Eliglustat-Therapie (Morbus Gaucher) <input type="checkbox"/> Cytochrom P450 (Auswahl: CYP1A1, CYP1A2, CYP 2B6, CYP2C8, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP2E1, CYP3A4, CYP4F2) Medikation: _____ Verdacht: <input type="checkbox"/> schneller Metabolisierer <input type="checkbox"/> langsamer Metabolisierer s. auch gesonderten Anforderungsbogen „Pharmakogenetik“ <input type="checkbox"/> Danon-Krankheit (LAMP2) <input type="checkbox"/> Darier, Morbus (ATP2A2) <input type="checkbox"/> Darmkrebs, erblicher (Auswahl: MSH2, MLH1, MSH6, PMS2) <input type="checkbox"/> Denys-Drash-Syndrom (WT1) <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, FDX1) <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"/> EEC-Syndrom / andere TP63-ass. Erkrankungen (TP63) <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, BPGM) <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) | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Galaktosämie (GALT) <input type="checkbox"/> Galaktokinase-Mangel (GALK1) <input type="checkbox"/> Galaktose-Epimerase-Mangel (GALE) <input type="checkbox"/> Gaucher, Morbus (GBA1) <input type="checkbox"/> Gerstmann-Sträussler Syndrom (PRNP) <input type="checkbox"/> Gicht, X-gekoppelte (HPR1) <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) <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 (BCSL1) <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 1 Basisdiagnostik (HFE Mutationen H63D, C282Y) <input type="checkbox"/> Hämochromatose, NGS-Paneldiagnostik (HFE, HJV, HAMP, TFR2, SLC40A1) <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 1 (HFE komplett) <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 2a/2b; juvenile Hämochromatose (HJV, HAMP) <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 3 (TFR2) <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 4 (SLC40A1) <input type="checkbox"/> Hämochromatose, BMP6-assoziiert (BMP6) <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"/> Hereditäre Persistenz des fetalen Hämoglobins (HBB-Lokus, HBG1/2 Promotor) <input type="checkbox"/> Hidrotische ektodermale Dysplasie Typ 2 (GJB6) <input type="checkbox"/> Hirschsprung, Morbus (RET, EDNRB, GDNF) <input type="checkbox"/> HNPCC / Lynch-Syndrom (Auswahl: MSH2, MLH1, MSH6, PMS2) <input type="checkbox"/> Homozystinurie (CBS) <input type="checkbox"/> HPA 1 Genotypisierung (ITGB3) <input type="checkbox"/> HPA 5 Genotypisierung (ITGA2) <input type="checkbox"/> Huntington-Erkrankung (HTT) <input type="checkbox"/> Hypercholesterinämie, familiäre, NGS-Paneldiagnostik (LDLR, APOB-Hauptmutation p.Arg3527Gln, 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) |
|---|--|

MATERIAL: Für alle molekulargenetischen Untersuchungen (Genanalysen) wird EDTA-Vollblut benötigt. Ausnahmen sind beim Analyten angegeben. Andere Untersuchungsmaterialien nach Rücksprache. *= Fremdlaborleistung.

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 |



MEDIZINISCHES LABOR NORD

Humangenetik

MVZ Medizinisches Labor Nord MLN GmbH
Essener Straße 108 Tel.: (040) 53805 0
22419 Hamburg www.mln.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 - Mo

- | | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische (CASR) <input type="checkbox"/> Hyperlipidämie Typ 1 (LPL) <input type="checkbox"/> Hyperlipidämie Typ 1, seltenerer Formen (APOC2, APOA5, LMF1, GPIHBP1) <input type="checkbox"/> Hyperoxalurie Typ 1 (AGXT) <input type="checkbox"/> Hyperparathyreoidismus, CDC73-assoziiertes (CDC73) <input type="checkbox"/> Hyperparathyreoidismus, primärer, schwerer neonataler (CASR) <input type="checkbox"/> Hyperthyreose, familiäre / kongenitale (TSHR) <input type="checkbox"/> Hypertriglyzeridämie (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"/> Hypochondropisie (FGFR3) <input type="checkbox"/> Hypogammaglobulinämie (CD19) <input type="checkbox"/> Hypohidrotische ektodermale Dysplasie (EDA, EDAR, EDARADD) <input type="checkbox"/> Hypokalzämie, autosomal dominante (CASR) <input type="checkbox"/> Hypoparathyreoidismus, familiär isolierter (CASR, PTH) <input type="checkbox"/> Hypophosphatasie (ALPL) <input type="checkbox"/> Hypophosphatämie, autosomal dominant (FGF23) <input type="checkbox"/> Hypophosphatämie, autosomal rezessiv (DMP1) <input type="checkbox"/> Hypophosphatämie, X-chromosomal dominant (PHEX) <input type="checkbox"/> Hypophosphatämische Rachitis mit Hyperkalziurie (SLC34A3) <input type="checkbox"/> Hypophysenadenome, familiär isolierte; FIPA (AIP) <input type="checkbox"/> Hypophysenhormon-Mangel, HESX1-assoziiertes (HESX1) <input type="checkbox"/> Hypothyreose, kongenitale mit Struma (TPO, DUOX2, DUOXA2, IYD, SLC26A4) <input type="checkbox"/> Hypothyreose, kongenitale ohne Struma (TSHR, PAX8, FOXE1, NKX2-1, THRA, TSHB, TRHR) <input type="checkbox"/> Hypoventilationssyndrom, zentrales (PHOX2B) <input type="checkbox"/> Ichthyosis vulgaris (FLG) <input type="checkbox"/> ICP; intrahepatische Cholestase in der Schwangerschaft, (ATP8B1, ABCB11, ABCB4) <input type="checkbox"/> IL28B-Genotypisierung (IL28B) <input type="checkbox"/> IL6R-Polymorphismus rs4537545; Suszeptibilität M. Castleman (IL6R) <input type="checkbox"/> Immundefektsyndrom, variables; COVID (TNFRSF13B) <input type="checkbox"/> Infertilität, männliche bei V.a. AZF-Deletion (AZF) <input type="checkbox"/> Infertilität, männliche bei V.a. CBAVD (CFTR) <input type="checkbox"/> IPEX/ XLAAD-Syndrom (FOXP3, STAT1) <input type="checkbox"/> IRIDA; hereditäre therapieresistente Eisenmangelanämie (TMPRSS6) <input type="checkbox"/> ITPA-Genotypisierung (ITPA) <input type="checkbox"/> JAK2-Mutation V617F <input type="checkbox"/> JAK2 Exon 12 <input type="checkbox"/> Jervell-Lange-Nielsen Syndrom; Long-QT Syndrom (KCNQ1, KCNE1) <input type="checkbox"/> Juvenile Polyposis (SMAD4, BMPR1A) <input type="checkbox"/> Kardiomyopathie, dilatative; DCM (LMNA, MYBPC3, SCN5A, MYH7, TNNT2) <input type="checkbox"/> Kardiomyopathie, hypertrophe; HCM (MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3) <input type="checkbox"/> Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie; CPVT (RYR2) <input type="checkbox"/> Katechol O-Methyltransferase, Pharmakogenetik (COMT) <input type="checkbox"/> Kearns-Sayre-Syndrom (mitochondriale DNA-Deletionen) <input type="checkbox"/> Kennedy, Morbus (AR) <input type="checkbox"/> Kenny-Caffey-Syndrom Typ 2 (FAM111A) <input type="checkbox"/> Kleinwuchs, idiopathischer (SHOX) <input type="checkbox"/> Knochenexostosen (EXT1, EXT2) <input type="checkbox"/> Kollagenrezeptor, Polymorphismus C807T (ITGA2) <input type="checkbox"/> Kolonkarzinom mit Polyposis (APC, MUTYH) <input type="checkbox"/> Komplette / Partielle / Milde Androgeninsensitivität (CAIS / PAIS / MAIS) <input type="checkbox"/> Komplex-3-Mangel, mitochondrialer (BCS1L) | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Kongenitale lipide Nebennierenhyperplasie (STAR) <input type="checkbox"/> Laktose-Intoleranz, neonatale (LCT, Kompletzsequenzierung) <input type="checkbox"/> Laktose-Intoleranz, primäre adulte (LCT Polymorphismus –13910) <input type="checkbox"/> Langer-Syndrom (SHOX) <input type="checkbox"/> Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel; LCHAD (HADHA) <input type="checkbox"/> Lebersche hereditäre Optikusneuropathie; LHON (MTND1, MTND4, MTND6) <input type="checkbox"/> Legius-Syndrom (SPRED1) <input type="checkbox"/> Leigh-Syndrom (SURF1, MT-ATP6) <input type="checkbox"/> Leiomyomatose, familiäre (FH) <input type="checkbox"/> LEOPARD-Syndrom (PTPN11, RAF1, BRAF) <input type="checkbox"/> Leri-Weill Dyschondrosteose (SHOX) <input type="checkbox"/> Lesch-Nyhan-Syndrom (HPRT1) <input type="checkbox"/> Leydigzell-Hypoplasie (LHCGR) <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni-Syndrom (TP53) <input type="checkbox"/> Lipoproteinlipase-Defizienz (LPL) <input type="checkbox"/> Loey-Dietz-Syndrom (TGFBFR1, TGFBFR2) <input type="checkbox"/> Long-QT Syndrom; Jervell-Lange-Nielsen Syndrom (KCNQ1, KCNE1) <input type="checkbox"/> Long-QT Syndrom; Romano-Ward Syndrom (KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2) <input type="checkbox"/> Lynch-Syndrom / HNPCC (Auswahl: MSH2, MLH1, MSH6, PMS2) <input type="checkbox"/> Magenkarzinom, familiäres diffuses (CDH1) <input type="checkbox"/> Marcumar- / Warfarin-Verträglichkeit (VKORC1, CYP2C9) <input type="checkbox"/> Marfan-Syndrom (FBN1) <input type="checkbox"/> MASS-Syndrom (FBN1) <input type="checkbox"/> Melanom, familiäres malignes (CDKN2A) <input type="checkbox"/> MELAS-Syndrom (MTTL1) <input type="checkbox"/> MEN1 (MEN1) <input type="checkbox"/> MEN2A / MEN2B (RET) <input type="checkbox"/> Menkes-Syndrom (ATP7A) <input type="checkbox"/> Mentale Retardierung (Array-CGH) * <input type="checkbox"/> MERRF (MTTK) <input type="checkbox"/> Methämoglobinämie (CYB5R3) <input type="checkbox"/> Meulengracht, Morbus (UGT1A1) <input type="checkbox"/> Mevalonazidurie; Mevalonatkinase-Defizienz (MVK) <input type="checkbox"/> Mikrodeletions-/ -duplikationssyndrom, Chromosomenanalyse und FISH* Region: _____; Material: Heparin-Blut! <input type="checkbox"/> Mikroduplikation 22q11.2 (DiGeorge-Syndrom) <input type="checkbox"/> Mitochondriale DNA, Kompletzsequenzierung <input type="checkbox"/> Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz; MCAD (ACADM) <input type="checkbox"/> Mittelmeerfieber, familiäres (MEFV) <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes, NGS-Paneldiagnostik (HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B) <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes, Einzelgene (bitte markieren!): 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) <input type="checkbox"/> Morbus Alzheimer, familiär (APP, PSEN1, PSEN2) <input type="checkbox"/> Morbus Alzheimer, Risikoallele (SORL1, APOE) <input type="checkbox"/> Morbus Crohn, Disposition (NOD2) <input type="checkbox"/> Morbus Castleman, Suszeptibilität; IL6R-Polymorphismus rs4537545; (IL6R) <input type="checkbox"/> Morbus Darier (ATP2A2) <input type="checkbox"/> Morbus Fabry (GLA) <input type="checkbox"/> Morbus Gaucher (GBA1) <input type="checkbox"/> Morbus Günther; congenitale erythropoetische Porphyrie (UROS) <input type="checkbox"/> Morbus Hailey-Hailey (ATP2C1) <input type="checkbox"/> Morbus Hirschsprung (RET, EDNRB, GDNF) |
|--|---|

MATERIAL: Für alle molekulargenetischen Untersuchungen (Genanalysen) wird EDTA-Vollblut benötigt. Ausnahmen sind beim Analyten angegeben. Andere Untersuchungsmaterialien nach Rücksprache. * = Fremdlaborleistung.

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 |



MEDIZINISCHES LABOR NORD

Humangenetik

MVZ Medizinisches Labor Nord MLN GmbH
Essener Straße 108 Tel.: (040) 53805 0
22419 Hamburg www.mln.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 Mo – Sh

- | | |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Morbus Kennedy (AR) <input type="checkbox"/> Morbus Meulengracht (UGT1A1) <input type="checkbox"/> Morbus Osler (ENG, ACVRL1, SMAD4) <input type="checkbox"/> Morbus Recklinghausen (NF1) <input type="checkbox"/> Morbus Wilson (ATP7B) <input type="checkbox"/> Mowat-Wilson-Syndrom (ZEB2) <input type="checkbox"/> MTHFR-Polymorphismen (C677T, A1296C) <input type="checkbox"/> Muenke-Syndrom (FGFR3) <input type="checkbox"/> Muckle-Wells-Syndrom (NLRP3) <input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose Typ 1; Morbus Hurler, Morbus Scheie (IDUA) <input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose Typ 2; Morbus Hunter (IDS) <input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose Typ 3; Morbus Sanfilippo (SGSH, NAGLU, GNS, HGSNAT) <input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose Typ 6; Morbus Maroteaux-Lamy (ARSB) <input type="checkbox"/> Mukoviszidose (CFTR) <input type="checkbox"/> Multi-Drug Resistance (ABCB1 Polymorphismen rs2032583, rs2235015, rs1045642) <input type="checkbox"/> Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1) <input type="checkbox"/> Multiple endokrine Neoplasie Typ 2A / 2B (RET) <input type="checkbox"/> Multiple endokrine Neoplasie Typ 4 (CDKN1B) <input type="checkbox"/> Muskelatrophie, bulbo-spinale; Morbus Kennedy (AR) <input type="checkbox"/> Muskelatrophie, spinale; SMA (SMN1) <input type="checkbox"/> Myoklonus-Dystonie-Syndrom (SGCE) <input type="checkbox"/> N-Acetyliererstatus; Medikamentenunverträglichkeit (NAT2) <input type="checkbox"/> NARP; Neuropathie, Ataxie und Retinitis pigmentosa (SURF1, MTATP6) <input type="checkbox"/> Neonatal-Onset Multisystem Inflammatory Disease; NOMID (NLRP3) <input type="checkbox"/> Neuroferritinopathie (FTL) <input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ 1; M. Recklinghausen (NF1) <input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ 2 (NF2) <input type="checkbox"/> Neutropenie, kongenitale / zyklische (ELANE, GFI1) <input type="checkbox"/> NGLY1-Defizienz (NGLY1) <input type="checkbox"/> Noonan-Syndrom (Auswahl: PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, NRAS, RIT1, MAP2K1, BRAF) <input type="checkbox"/> Occipitalhorn-Syndrom (ATP7A) <input type="checkbox"/> Ophthalmoplegie, autosomal dominante progressive externe (POLG, SLC25A4, C10orf2, POLG2) <input type="checkbox"/> Ophthalmoplegie, autosomal rezessive progressive externe (POLG) <input type="checkbox"/> Ophthalmoplegie, chronisch progressive externe; CPEO (MTTL1) <input type="checkbox"/> Optikusatrophie, autosomal dominant (OPA1) <input type="checkbox"/> Optikusatrophie, Lebersche; LHON (MTND1, MTND4, MTND6) <input type="checkbox"/> Osler, Morbus (ENG, ACVRL1, SMAD4) <input type="checkbox"/> Osteochondrome, multiple (EXT1, EXT2) <input type="checkbox"/> Osteogenesis imperfecta (Auswahl: COL1A1, COL1A2, IFITM5) <input type="checkbox"/> PAI1 4G/5G-Polymorphismus <input type="checkbox"/> Pankreasagenesie, kongenitale (PTF1A, PDX1, GATA6) <input type="checkbox"/> Pankreatitis, hereditäre, NGS-Panel diagnostik (PRSS1, SPINK1, CFTR, CTSC, CPA1, CASR) <input type="checkbox"/> PAPA-Syndrom; Pyoderma gangraenosum (PSTPIP1) <input type="checkbox"/> Parkinson, monogene Formen (Auswahl: PARK2, LRRK2, SNCA, PINK1) <input type="checkbox"/> Pendred-Syndrom (SLC26A4) <input type="checkbox"/> Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11) <input type="checkbox"/> PFIC; progressive familiäre intrahepatische Cholestase (ATP8B1, ABCB11, ABCB4) <input type="checkbox"/> Phäochromocytom-Paragangliom Syndrom (SDHB, SDHD, SDHA, SDHAF2, SDHC, MAX, VHL, RET, NF1, TMEM127) <input type="checkbox"/> Phenylketonurie (PAH) | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Phosphatdiabetes (PHEX) <input type="checkbox"/> Piebaldismus (KIT) <input type="checkbox"/> Plasminogenaktivator-Inhibitor 1 (PAI1 4G/5G-Polymorphismus) <input type="checkbox"/> Pol III-assoziierte Leukodystrophie (POLR3A, POLR3B) <input type="checkbox"/> Polyposis coli, familiäre adenomatöse (APC, MUTYH) <input type="checkbox"/> Polycythämie, familiäre primäre (EPOR) <input type="checkbox"/> Polyzystische Nierenerkrankung, autosomal rezessive; ARPKD (PKHD1) <input type="checkbox"/> Porphyrie, akute intermittierende (HMBS) <input type="checkbox"/> Porphyrie, ALAD-Mangel (ALAD) <input type="checkbox"/> Porphyrie, congenitale erythropoetische; Morbus Günther (UROD) <input type="checkbox"/> Porphyrie, erythropoetische Protoporphyrinurie (FECH) <input type="checkbox"/> Porphyrie; hereditäre Koproporphyrinurie (CPOX) <input type="checkbox"/> Porphyrie; Porphyria cutanea tarda (UROD) <input type="checkbox"/> Porphyrie, Porphyria variegata (PPOX) <input type="checkbox"/> Porphyrie, X-chromosomal-dominante Protoporphyrinurie (ALAS2) <input type="checkbox"/> Präkallikrein-Mangel, hereditärer (KLKB1) <input type="checkbox"/> Prämatüre ovarielle Insuffizienz (POF), FMR1-Prämutation <input type="checkbox"/> Prämatüre ovarielle Insuffizienz (POF), erweiterte Diagnostik (BMP15, FSHR, NOBOX, FIGLA, NR5A1, FOXL2, GDF9) <input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom, PWS <input type="checkbox"/> Prion-Protein assoziierte Erkrankungen (PRNP) <input type="checkbox"/> Protein C-Mangel / Defekt, hereditärer (PROC) <input type="checkbox"/> Protein S-Mangel / Defekt, hereditärer (PROS1) <input type="checkbox"/> Protein Z-abhängiger Protease Inhibitor-Defekt (SERPINA10) <input type="checkbox"/> Protein Z-Mangel (PROZ) <input type="checkbox"/> Proteus-Syndrom; Proteus-like Syndrom (PTEN) <input type="checkbox"/> Prothrombin-Mutation G20210A <input type="checkbox"/> Pseudohyperaldosteronismus; Liddle-Syndrom (SCNN1B, SCNN1G) <input type="checkbox"/> Pseudohypoaldosteronismus Typ 1 (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G) <input type="checkbox"/> Pseudohypoparathyreoidismus; Albright-Osteodystrophie (GNAS) <input type="checkbox"/> Pyruvatdehydrogenase-Mangel (Auswahl: PDHA1, PDHB, PDHX, DLAT, DLD) <input type="checkbox"/> Pyruvatkinase-Mangel (PKLR) <input type="checkbox"/> Renales-Kolobom-Syndrom (PAX2) <input type="checkbox"/> Retinoschisis, juvenile, X-chromosomal (RS1) <input type="checkbox"/> Rett-Syndrom, atypisches (CDKL5) <input type="checkbox"/> Rett-Syndrom, klassisches (MECP2) <input type="checkbox"/> Rett-Syndrom, kongenitales (FOXP1) <input type="checkbox"/> Roberts-Syndrom (ESCO2) <input type="checkbox"/> Romano-Ward Syndrom; Long-QT Syndrom (KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2) <input type="checkbox"/> Rotor-Syndrom (SLCO1B1, SLCO1B3) <input type="checkbox"/> Saccharase-Isomaltase-Defizienz, kongenitale (SI) <input type="checkbox"/> Saethre-Chatzen-Syndrom (TWIST1) <input type="checkbox"/> SANDO-Syndrom (POLG, C10ORF2) <input type="checkbox"/> Schilddrüsenhormon-Resistenz (THRB) <input type="checkbox"/> Schilddrüsenkarzinom, familiäres; FMTC (RET) <input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit, erbliche nicht-syndromale; DFNB1 (GJB2, GJB6) <input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit, mitochondriale (MTRNR1) <input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit, Pendred-Syndrom (SLC26A4) <input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit, X-gekoppelt; DFNB2 (POU3F4) <input type="checkbox"/> Serratierte Polyposis (RNF43) <input type="checkbox"/> SCID; OMENN-Syndrom (RAG1, RAG2) <input type="checkbox"/> SCN1A-assoziierte Erkrankungen (SCN1A) <input type="checkbox"/> SHOX-assoziiierter Kleinwuchs (SHOX) <input type="checkbox"/> Shwachman-Diamond-Syndrom (SBDS) |
|---|---|

MATERIAL: Für alle molekulargenetischen Untersuchungen (Genanalysen) wird EDTA-Vollblut benötigt. Ausnahmen sind beim Analyten angegeben. Andere Untersuchungsmaterialien nach Rücksprache. *= Fremdlaborleistung.

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 |



MEDIZINISCHES LABOR NORD

Humangenetik

MVZ Medizinisches Labor Nord MLN GmbH
 Essener Straße 108 Tel.: (040) 53805 0
 22419 Hamburg www.mln.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 Si - Z

- Sichelzellanämie (HBB)
- Smith-Lemli-Opitz Syndrom; SLO (DHCR7)
- Smith-Magenis-Syndrom (MLPA Deletion 17p + ggf. Sequenzierung RA1)
- 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 Gamma Rearrangement Klonalitätsanalyse
- Tangier-Erkrankung (ABCA1)
- Teleangiektasie, hereditäre hämorrhagische (ENG, ACVRL1, SMAD4)
- Tetraamelie (WNT3)
- Thalassämie, beta (HBB)
- Thanatophore Dysplasie (FGFR3)
- Thiopurin-S-Methyltransferase-Defizienz; Thiopurin-Intoleranz (TPMT)
- Thiopurin-S-Methyltransferase-Defizienz; Thiopurin-Intoleranz, seltene Form (NUDT15)
- 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 (FMO3)
- Triple-A-Syndrom (AAAS)
- Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)
- Tyrosinämie (FAH)
- T-Zellrezeptor Gamma Rearrangement Klonalitätsanalyse (TCRG)
- UGT1A1-Genotypisierung bei Irinotecan-Therapie
- 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. Ausnahmen sind beim Analyten angegeben. Andere Untersuchungsmaterialien nach Rücksprache. *= Fremdlaborleistung.

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 Zusage 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.