

Krankenkasse bzw. Kostenträger		MVZ Labor PD Dr. Volkmann und Kollegen GbR Kriegsstr. 99, 76133 Karlsruhe Telefon (07 21) 850000 Fax (07 21) 85000-199		Tagesnummer (bitte frei lassen)	
Name, Vorname des Versicherten geb. am		Probenentnahme Mann <input type="checkbox"/> Frau <input type="checkbox"/> Datum: _____ Zeit: _____ Körpergröße: _____ [cm] Körpergewicht: _____ [kg] Urinvolumen: _____ [mL] Sammelperiode: _____ [Std]		Materialien <input type="checkbox"/> Vollblut <input type="checkbox"/> CSF Liquor <input type="checkbox"/> Bi <input type="checkbox"/> Vollblut, zentr <input type="checkbox"/> Syn Synovia <input type="checkbox"/> St Stuhl <input type="checkbox"/> S Serum <input type="checkbox"/> HB Hep.-Blut <input type="checkbox"/> A Abstrich <input type="checkbox"/> EB EDTA-Blut <input type="checkbox"/> HP Hep.-Plasma <input type="checkbox"/> HCY HCY-Z-Gel <input type="checkbox"/> EP EDTA-Plasma <input type="checkbox"/> U24 24h-S-Urin <input type="checkbox"/> FB NaF-Blut <input type="checkbox"/> CB Citrat-Blut <input type="checkbox"/> U Urin <input type="checkbox"/> HL Hämolsat <input type="checkbox"/> CP Citrat-Plasma <input type="checkbox"/> S+L Serum+Liquor <input type="checkbox"/> Spu Sputum Ma <input type="checkbox"/> Mat. angeben: * 4 - 8 °C, ** -20 °C, *** lichtgeschützt	
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status			
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum			
<input type="checkbox"/> Privat amb.	<input type="checkbox"/> Kostenträger	<input type="checkbox"/> Ambulante Patienten	<input type="checkbox"/> Gutachten /	<input type="checkbox"/> BG-Patient	
<input type="checkbox"/> Privat stat.	Krankenhaus	Überweisungsschein genügt	Aktenzeichen	BG-Anschrift angeben	

Klinische Fragestellung:	Dringend erforderlich: => Befundanschrift, Telefon- u. Faxnummer	Absender (Stempel)
---------------------------------	--	---------------------------

4 a Molekulare Humangenetik

Mat	Stoffwechsel	Mat	Neurologie
EB <input type="checkbox"/> α1-Antitrypsin-Mangel, S-/Z-Allel	EB <input type="checkbox"/> Mukoviszidose, CFTR	EB <input type="checkbox"/> CADASIL, NOTCH3	EB <input type="checkbox"/> Paraplegie spastische 3, SPG3
EB <input type="checkbox"/> Carnitin Palmitoyltransferase 2-Mangel, CPT2	EB <input type="checkbox"/> Hereditäre Pankreatitis	EB <input type="checkbox"/> Chorea hereditäre benigne, TITF1	EB <input type="checkbox"/> Paraplegie spastische 4, SPG4
EB <input type="checkbox"/> Cholestase intrahepatische familiäre Typ 1, ATP8B1	EB <input type="checkbox"/> Pankreatitis hereditäre, PRSS1	EB <input type="checkbox"/> Chorea Huntington, HTT	EB <input type="checkbox"/> Spinobulbäre Muskelatrophie Kennedy, SBMA
EB <input type="checkbox"/> Cholestase intrahepatische familiäre Typ 2, ABCB11	EB <input type="checkbox"/> Pankreatitis hereditäre chronische, SPINK1	EB <input type="checkbox"/> Creutzfeld-Jakob Erkrankung, PRNP	EB <input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie, SMN1
EB <input type="checkbox"/> Crigler-Najjar-Syndrom, UGT1A1	EB <input type="checkbox"/> Phenylketonurie, PAH	EB <input type="checkbox"/> Dentatorubropallidolusian Atrophie DRPLA	EB <input type="checkbox"/> Spinocerebelläre Ataxie 1, SCA1
EB <input type="checkbox"/> Fruktoseintoleranz hereditäre, ALDOB	EB <input type="checkbox"/> Proteinose alveoläre congenitale, SFTPB	EB <input type="checkbox"/> Dystonie Parkinson, ATP1A3	EB <input type="checkbox"/> Spinocerebelläre Ataxie 2, SCA2
EB <input type="checkbox"/> Galaktosämie, GALT	EB <input type="checkbox"/> Pyruvatkinase-Mangel, PKLR	EB <input type="checkbox"/> Epilepsie generalisierte, SCN1A	EB <input type="checkbox"/> Spinocerebelläre Ataxie 3, SCA3
EB <input type="checkbox"/> 21-Hydroxylase-Mangel, CYP21A2	Mat Diabetes mellitus	EB <input type="checkbox"/> Episodische Ataxie 1, KCNA1	EB <input type="checkbox"/> Spinocerebelläre Ataxie 6, SCA6
EB <input type="checkbox"/> Hyperoxalurie Typ 1, AGXT1	EB <input type="checkbox"/> MODY Typ 1, HNF4A	EB <input type="checkbox"/> Episodische Ataxie 2, CACNA1A	EB <input type="checkbox"/> Tuberöse Hirnsklerose 1, TSC1
EB <input type="checkbox"/> Hyperparathyreoidismus familiärer, CASR	EB <input type="checkbox"/> MODY Typ 2, GCK	EB <input type="checkbox"/> Friedreich Ataxie, FRDA	EB <input type="checkbox"/> Tuberöse Hirnsklerose 2, TSC2
EB <input type="checkbox"/> Hyperthermie maligne, RYR1	EB <input type="checkbox"/> MODY Typ 3, TCF1	EB <input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensible Neuropathie 1 / CMT1A, PMP22	EB <input type="checkbox"/> Paralyse periodische hypokaliämische, SCN4A
EB <input type="checkbox"/> Hypoparathyreoidismus familiärer, CASR	EB <input type="checkbox"/> MODY Typ 4, IPF1	EB <input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensible Neuropathie 1 / CMT1B, MPZ	EB <input type="checkbox"/> Paralyse periodische hyperkaliämische, CACNA1S
EB <input type="checkbox"/> Hypoparathyreoidismus familiärer, GATA3	EB <input type="checkbox"/> MODY Typ 5, TCF2	EB <input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensible Neuropathie 2 / CMT2A, MFN2	EB <input type="checkbox"/> Torsionsdystonie generalisierte, DYT1
EB <input type="checkbox"/> Laktat-Dehydrogenase-Mangel, LHDA	EB <input type="checkbox"/> MODY Typ 6, NEUROD1	EB <input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensible Neuropathie 2 / CMT2B	EB <input type="checkbox"/> Morbus Alexander, GFAP
EB <input type="checkbox"/> Laktat-Dehydrogenase-Mangel, LDHB	EB <input type="checkbox"/> Mitochondrialer Diabetes, MTTL1	EB <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth Typ1, X-linked	Mat Mentale Retardierung
EB <input type="checkbox"/> Laktoseintoleranz hereditäre, LCT	Mat Porphyrie	EB <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth Typ1c	EB <input type="checkbox"/> Angelman Syndrom, UBE3A
EB <input type="checkbox"/> Medium-chain acyl-CoA-Mangel, ACADM	EB <input type="checkbox"/> P. akute intermittierende, HMBS	EB <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth Typ2b1, LMNA-Gen	EB <input type="checkbox"/> DiGeorge-Syndrom, DGS
EB <input type="checkbox"/> Menkes-Syndrom, MNK	EB <input type="checkbox"/> P. congenitale erythropoetische, UROS	EB <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth Typ 2b	EB <input type="checkbox"/> Fragiles X-Syndrom, FMR1
EB <input type="checkbox"/> Morbus Fabry, GLA	EB <input type="checkbox"/> P. cutanea tarda, UROD	EB <input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensible Neuropathie 2 / CMT2D, GARS	EB <input type="checkbox"/> Noonan-Syndrom, PTPN11
EB <input type="checkbox"/> Morbus Gaucher, GBA	EB <input type="checkbox"/> P. variegata, PPOX	EB <input type="checkbox"/> Hereditäre Neuropathie mit Druckpareesen, PMP22	EB <input type="checkbox"/> Noonan-Syndrom, SOS1
EB <input type="checkbox"/> Morbus Meulengracht, UGT1A1	EB <input type="checkbox"/> P. Doss, ALAD	EB <input type="checkbox"/> Kallmann-Syndrom 1, KAL1	EB <input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom, SNRPN
EB <input type="checkbox"/> Morbus Pompe, GAA	EB <input type="checkbox"/> P. erythropoetische, FECH	EB <input type="checkbox"/> Kallmann-Syndrom 2, FGFR2	EB <input type="checkbox"/> RETT-Syndrom, MECP2
EB <input type="checkbox"/> Morbus Sandhoff, HEXB	EB <input type="checkbox"/> Koproporphyrinurie hereditäre, CPO	EB <input type="checkbox"/> Lateralsklerose amyotrophe, SOD1	HB <input type="checkbox"/> Karyotypisierung
EB <input type="checkbox"/> Morbus Tay-Sachs, HEXA		EB <input type="checkbox"/> Makula-Degeneration senile, CFH	Mat Demenz
EB <input type="checkbox"/> Morbus Wilson, ATP7B		EB <input type="checkbox"/> Optikusneuropathie autosomal dominante, OPA1	EB <input type="checkbox"/> APOE
		EB <input type="checkbox"/> Paraplegie spastische 1, L1CAM	EB <input type="checkbox"/> PSEN1
		EB <input type="checkbox"/> Paraplegie spastische 2, PLP	EB <input type="checkbox"/> PSEN2



0001 0260 11

Molekulare Humangenetik - Seite 1

Weitere Untersuchungen siehe Untersuchungsprogramm.

4 a Molekulare Humangenetik

Mat	Hämатologie	Mat	Onkologie	Mat	Nieren	Mat	Mitochondrien
EB	<input type="checkbox"/> Atransferrinämie congenitale, TF	EB	<input type="checkbox"/> BRCA1, Fam. Brust- und Eierstockkrebs	EB	<input type="checkbox"/> Alport-Syndrom, COL4A5	EB	<input type="checkbox"/> MELAS-Syndrom, MTTL1
EB	<input type="checkbox"/> Erythrozytose familiäre, EPOR	EB	<input type="checkbox"/> BRCA2, Fam. Brust- und Eierstockkrebs	EB	<input type="checkbox"/> Hyperkalzämie, hypokalziurische familiäre, CASR	EB	<input type="checkbox"/> MERRF-Syndrom, MTTK
EB	<input type="checkbox"/> Erythrozytose familiäre, EGLN1	EB	<input type="checkbox"/> HNPCC, MLH1	EB	<input type="checkbox"/> Bartter Syndrom 1, SLC12A1	EB	<input type="checkbox"/> Diabetes-Deafness-Syndrom, MTTL1
EB	<input type="checkbox"/> Erythrozytose familiäre, EPAS1	EB	<input type="checkbox"/> HNPCC, MSH2	EB	<input type="checkbox"/> Bartter Syndrom 2, KCNJ1	EB	<input type="checkbox"/> Leber'sche Optikusatrophie, MTND1,4,6,-MTCYB
EB	<input type="checkbox"/> Glukose-6-Phosphat Dehydrogenase-Mangel, G6PD	EB	<input type="checkbox"/> HNPCC, MSH6	EB	<input type="checkbox"/> Diabetes insipidus renalis 1, AVPR2		
EB	<input type="checkbox"/> Hämochromatose 1, HFE	EB	<input type="checkbox"/> HNPCC, PMS1	EB	<input type="checkbox"/> Diabetes insipidus renalis 2, AQP2	Mat	Immundefekte
EB	<input type="checkbox"/> Hämochromatose 2a, HJV	EB	<input type="checkbox"/> HNPCC, PMS2			EB	<input type="checkbox"/> Agammaglobulinämie Bruton, BTK
EB	<input type="checkbox"/> Hämochromatose 2b, HAMP	EB	<input type="checkbox"/> LiFraumeni-Syndrom, TP53	Mat	Skelettmuskel	EB	<input type="checkbox"/> Agammaglobulinämie Non-Bruton, IGHM
EB	<input type="checkbox"/> Hämochromatose 3, TFR2	EB	<input type="checkbox"/> Gastric Cancer (CDH1-Gen)	EB	<input type="checkbox"/> Muskeldystrophie Duchenne-Becker, Dystrophingen	EB	<input type="checkbox"/> Agammaglobulinämie Non-Bruton, IGLL1
EB	<input type="checkbox"/> Hämochromatose 4, HFE4	EB	<input type="checkbox"/> Multiple endokrine Neoplasien 1, MEN1	EB	<input type="checkbox"/> Myotone Dystrophie 1, DMPK	EB	<input type="checkbox"/> Agammaglobulinämie Non-Bruton, VPREB1
EB	<input type="checkbox"/> Megaloblastische Anämie, CUBN	EB	<input type="checkbox"/> Multiple endokrine Neoplasien 2a, RET	EB	<input type="checkbox"/> Myotone Dystrophie 2, ZNF9	EB	<input type="checkbox"/> Granulomatose chronische, CYBB
EB	<input type="checkbox"/> Mikrozytäre Anämie congenitale, SLC11A2	EB	<input type="checkbox"/> Peutz-Jeghers-Syndrom, STK11	EB	<input type="checkbox"/> Muskeldystrophie okulopharyngeale, PABPN1		
EB	<input type="checkbox"/> Sideroblastische Anämie, ALAS2	EB	<input type="checkbox"/> Polyposis coli familiäre, APC	EB	<input type="checkbox"/> Myotonie congenitale Becker, CLCN1	Mat	Bindegewebe - Skelett
EB	<input type="checkbox"/> Sphärozytose hereditäre, ANK1	EB	<input type="checkbox"/> Polyposis coli juvenile, BMPR1A	EB	<input type="checkbox"/> Myotonie congenitale Thomsen, CLCN1	EB	<input type="checkbox"/> Achondroplasie, FGFR3
EB	<input type="checkbox"/> Thalassämien, Globingene	EB	<input type="checkbox"/> Polyposis coli familiäre, MUTYH	EB	<input type="checkbox"/> Paramyotonia congenita, SCN4A	EB	<input type="checkbox"/> Kraniosynostosen, FGFR1/2
EB	<input type="checkbox"/> Thrombotische thrombozytopen. Purpura, ADAMTS13	EB	<input type="checkbox"/> Schilddrüsenkarzinom familiäres medulläres, RET			EB	<input type="checkbox"/> SHOX-Genanalyse
		EB	<input type="checkbox"/> Von-Hippel-Lindau-Syndrom, VHL	Mat	Herzmuskel	EB	<input type="checkbox"/> Marfan-Syndrom, FBN1
Mat	Fertilitätsstörungen			EB	<input type="checkbox"/> Kardiomyopathie hypertrophe familiäre, TNNT2	EB	<input type="checkbox"/> Progerie, LMNA
EB	<input type="checkbox"/> Azoospermie, AZF-Loci	Mat	Periodische Fiebersyndrome	EB	<input type="checkbox"/> Long QT-Syndrom 1, KCNQ1	EB	<input type="checkbox"/> Morbus Osler Typ 1, ENG
EB	<input type="checkbox"/> Congenitale Aplasie des Vas deferens, CFTR	EB	<input type="checkbox"/> Hyper-IgD-Syndrom, MVK	EB	<input type="checkbox"/> Long QT-Syndrom 2, KCNH2	EB	<input type="checkbox"/> Morbus Osler Typ 2, ALK1
EB	<input type="checkbox"/> Androgenresistenz, AR	EB	<input type="checkbox"/> Mittelmeerfieber familiäres, MEFV	EB	<input type="checkbox"/> Brugada-Syndrom 3, SCN5A	Mat	Pharmakogenetik
EB	<input type="checkbox"/> Östrogenresistenz, ESR1	EB	<input type="checkbox"/> Muckle-Wells-Syndrom, CIAS1	EB	<input type="checkbox"/> Long QT-Syndrom 5, KCNE1	EB	<input type="checkbox"/> 5FU-Toxizität, DPYD
EB	<input type="checkbox"/> XX-male-Syndrom, SRY	EB	<input type="checkbox"/> Periodisches Fieber familiäres, TNFRSF1A	EB	<input type="checkbox"/> Long QT-Syndrom 6, KCNE2	EB	<input type="checkbox"/> Azulfidindisensitivität, TPMT
EB	<input type="checkbox"/> XY-female-Syndrom, SRY					EB	<input type="checkbox"/> Irinotecan-Toxizität, UGT1A1
EB	<input type="checkbox"/> Swyer-Syndrom, SRY					EB	<input type="checkbox"/> Narkose-Verträglichkeit, BCHE
HB	<input type="checkbox"/> Karyotypisierung					EB	<input type="checkbox"/> Warfarin-Resistenz, VKORC1

Dispositionen

Mat	Myokardinfarkt	Mat	Hyperlipidämie	Mat	Thrombophilie	Mat	Osteoporose
EB	<input type="checkbox"/> ACE-Genotyp	EB	<input type="checkbox"/> APOB 100-Mutationen	EB	<input type="checkbox"/> AT III-Mutationen	EB	<input type="checkbox"/> CALCR-Mutation
EB	<input type="checkbox"/> Fibrinogen-Rezeptor-Mutation	EB	<input type="checkbox"/> APOE-Allele	EB	<input type="checkbox"/> Faktor II/Prothrombin-Mutation	EB	<input type="checkbox"/> COL1A1-Mutation
EB	<input type="checkbox"/> Integrin-α2-Mutation	EB	<input type="checkbox"/> APOA5-Mutationen	EB	<input type="checkbox"/> Faktor V Leiden-Mutation	EB	<input type="checkbox"/> ESR1-Mutation
EB	<input type="checkbox"/> MTHFR-Mutation	EB	<input type="checkbox"/> APOC2-Mutationen	EB	<input type="checkbox"/> Faktor V Cambridge-Mutation	EB	<input type="checkbox"/> IL6-Mutation
EB	<input type="checkbox"/> PAI-Mutation	EB	<input type="checkbox"/> CETP-Mutationen	EB	<input type="checkbox"/> Faktor V HongKong-Mutation	EB	<input type="checkbox"/> VDR-Mutation
EB	<input type="checkbox"/> Arteriosklerose-Disposition Selektin E-Gen, S128R, L554F	EB	<input type="checkbox"/> LDLR-Mutationen	EB	<input type="checkbox"/> Faktor V Liverpool-Mutation		
		EB	<input type="checkbox"/> LPL-Mutationen	EB	<input type="checkbox"/> Faktor V Ferrara-Mutation		
				EB	<input type="checkbox"/> PROC-Mutationen		
				EB	<input type="checkbox"/> PROC-Mutationen		



0001 0262 10

Molekulare Humangenetik - Seite 2

Einwilligungserklärung für genetische Untersuchungen nach §§ 8 und 9 Gendiagnostikgesetz

- ja nein Ich wurde von meinem behandelnden Arzt über Bedeutung und Tragweite der in Frage stehenden Diagnostik insbesondere über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung aufgeklärt.
- ja Ich stimme der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial zu.
- ja nein Ich bin einverstanden, dass verbleibendes Probenmaterial für eine spätere Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, Nachforderungen durch meinen Arzt und wissenschaftliche Zwecke (z. B. Methodenentwicklungen) bis auf Widerruf aufbewahrt werden kann.
- ja nein Der Untersuchungsauftrag kann an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor weitergeleitet werden.
- ja nein Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen zurückziehen kann, dass ich von der Mitteilung der Untersuchungsergebnisse Abstand nehmen kann (Recht auf Nichtwissen), dass ich das eingeleitete Untersuchungsverfahren jederzeit stoppen oder die Vernichtung des Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse verlangen kann. Ich bin damit einverstanden, dass Befunde der Analysen auch an weitere Ärzte/Personen geschickt werden.
- ja nein Mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und Befundberichte über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus bin ich einverstanden.

Ort, Datum _____

Unterschrift (Patient / Erziehungsberechtigter) _____