

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

Überweisender Arzt (Name, Adresse)

Zusätzlicher Arzt (Name, Adresse)

Dr. med. Mehnert & Partner
Ärzte und Humanbiologen

Probeneinsendeformular Postnatale Diagnostik

WICHTIG : Zur Durchführung der Diagnostik muss die Einwilligungserklärung vorliegen (siehe Rückseite)
Bitte Überweisungsschein für Laboratoriumsuntersuchungen als Auftragsleistung (Muster 10) beilegen.
Sämtliche humangenetische Leistungen berühren nicht das Laborbudget !

Entnahmedatum:

Tag	Monat	Jahr	Stunde	Minute

Abrechnung:

- GKV (gesetzlich; Labor-Ü-Schein Muster 10)
 PKV (privat)
 Selbstzahler
 Rechnung an Klinik / Praxis

Befundmitteilungen an:

- überweisenden Arzt (s. o.)
 zusätzlichen Arzt (s. o.)
 Patient/in

Angeforderte Untersuchungen / Gen(e):

(oder Untersuchungen in der Liste auf S. 3-4 ankreuzen)

Wurden bereits beim Patienten bzw. bei Angehörigen genetische Untersuchungen / Beratungen durchgeführt.
ggf. Ergebnisse / Befunde:

- nein
 ja, wo :

Angaben zum Patienten

- weiblich männlich

Eigenanamnese / Verdacht / Symptome / Befunde / Diagnosen:

besteht eine Schwangerschaft: nein ja SSW _____ + _____

Konsanguinität der Eltern nein ja

ethnische Herkunft:

wichtig für Auswertung _____

Angaben zur Familienanamnese / evtl. Stammbaum*

*Liegen bei Geschwistern, Nichten, Neffen, Tanten, Onkels, Cousins, Cousinen folgende Auffälligkeiten vor: Früh- oder Totgeburten, Kinder früh verstorben, körperliche und geistige Behinderungen, Cystische Fibrose, sonstige Besonderheiten?

Wir bitten um Zusendung von Versand- und Entnahmematerial

- wird vom genetikum ausgefüllt -

- Abklärung nicht erforderlich / Probe freigegeben
 Angaben sind abzuklären
 Weiteres Vorgehen mit dem Einsender besprechen
 Auch: Heparin-Blut, EDTA-Blut, AC, CVS, MSA, DNA
 Wenn PST / Chromosomen o. B.: _____
 DGS: MLPA / FISH nativ / Kultur
 Telomere: MLPA / FISH nativ / Kultur
 Mikrodel: MLPA / FISH nativ / Kultur
 Array-CGH: nativ / Kultur
 DNA: _____ nativ / Kultur

Proben-Nr.	MTA
Verknüpfungs-Nr.	X

Befund: _____

 Banden: _____
 Datum: _____
 BL: _____

Probenversand

genetikum[®] Neu-Ulm
Wegenerstraße 15
89231 Neu-Ulm
Telefon 0731/98490-0
Telefax 0731/98490-20

genetikum[®] Stuttgart
Lautenschlagerstraße 23
70173 Stuttgart
Telefon 0711/2200923-0
Telefax 0711/2200923-20

genetikum[®] München
Weinstraße 11
80333 München
Telefon 089/24207670

genetikum[®] Prien
Hochriesstraße 21
83209 Prien
Telefon 08051/9632767

genetikum[®] Singen
Virchowstraße 10c
78224 Singen
Telefon 07731/9956231

www.genetikum.de
info@genetikum.de

Patient Nachname

Vorname

Geburtsdatum

Tag

Monat

Jahr

 Dr. med. Mehnert & Partner
 Ärzte und Humanbiologen

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

bei Ihnen ist eine genetische Untersuchung geplant. Nach Vorgabe des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) darf die Untersuchung nur durchgeführt werden, wenn nachfolgende Einwilligungserklärung von Ihnen unterschrieben vorliegt. Außerdem sind wir nach der Datenschutzgrundverordnung verpflichtet, Sie darüber zu informieren, zu welchem Zweck unsere Praxis Daten erhebt, speichert oder weiterleitet. Eine Information dazu können Sie auf unserer Homepage einsehen.

Einwilligungserklärung nach GenDG und DSGVO

Ich wurde von meinem behandelnden Arzt über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchungen (siehe Vorderseite bzw. Liste) sowie über die Konsequenzen, die sich daraus für mich ergeben können, aufgeklärt. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen. Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und den gesetzlichen Vorgaben zum Datenschutz (DSGVO) und werden ohne meine ausdrückliche schriftliche Zustimmung nicht an Dritte weitergegeben. Ich kann diese Einwilligungserklärung oder Teile davon jederzeit und ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ebenfalls kann ich jederzeit entscheiden, ob mir die Untersuchungsergebnisse mitgeteilt bzw. sie vernichtet werden sollen (Recht auf Nichtwissen). Mit meiner Unterschrift erkläre ich mich zudem mit den Datenschutzbedingungen einverstanden.

Ich erkläre mich einverstanden mit:

- der **genetischen Untersuchung** des von mir entnommenen Probenmaterials ja nein
- der **Befundmitteilung** an meinen behandelnden Arzt bzw. weitere Ärzte (siehe Vorderseite) ja nein
- der **Aufbewahrung der Ergebnisse** über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus ja nein
- der **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial** für weiterführende bzw. neue zweckgebundene Untersuchungen ja nein
- der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrages** bzw. Teilen davon an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor ja nein
- der **Eintragung der Untersuchungsergebnisse** in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken ja nein
- der **Verwendung** asservierter DNA von mir/meinem Kind pseudonymisiert im Rahmen wissenschaftlicher Forschungsprojekte ja nein

In seltenen Fällen können Veränderungen festgestellt werden, die nicht im Zusammenhang mit dem ursprünglichen Untersuchungsauftrag stehen, jedoch eine klinische (Behandlungs-)Konsequenz für Sie selbst, für Ihre Nachkommen bzw. weitere Familienmitglieder haben können (sog. Zusatzbefunde).

Über klinisch relevante **Zusatzbefunde** möchte ich informiert werden: ja nein

X

✓

Ort / Datum

Unterschrift Patient / gesetzlicher Vertreter

Unterschrift verantwortliche ärztliche Person

Erweiterte Diagnostik nach GOP 11514 oder 11449

Sollte im Rahmen der Einzelgen- bzw. Multigendiagnostik keine krankheitsverursachende Mutation gefunden werden, ist eine erweiterte Diagnostik möglich, die jedoch durch Ihre Krankenkasse genehmigt werden muss. Zunächst muss ein Antrag bei Ihrer Krankenkasse gestellt werden und die medizinische Notwendigkeit durch den Medizinischen Dienst der Krankenversicherungen (MDK) bestätigt werden. Hierzu ist die Übermittlung Ihrer Krankenunterlagen an den MDK erforderlich. Die Krankenkassen erhalten diese Unterlagen bzw. Daten nicht (Datenschutz). Gerne übernehmen wir die Antragsstellung an Ihre Krankenkasse und die Begründung der medizinischen Notwendigkeit an den MDK. Für die Entbindung der ärztlichen Schweigepflicht gegenüber dem MDK und die Antragstellung bei Ihrer Krankenkasse benötigen wir Ihre Unterschrift.

X

Ort / Datum

Unterschrift Patient / gesetzlicher Vertreter

Kostenübernahmeerklärung / Behandlungsvertrag (Privatversicherte):

Ich wünsche eine privatärztliche Behandlung durch das genetikum[®], welche nach der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) unter Beachtung der geltenden Höchstsätze in Rechnung gestellt wird. Die Leistungserbringung erfolgt grundsätzlich nach den Regeln der ärztlichen Kunst zum Zwecke der medizinisch notwendigen Heilbehandlung. Die behandelnden Ärzte können keine Gewähr bzgl. der Erstattung durch eine bestehende Krankenversicherung oder Beihilfestelle übernehmen. Mit nachstehender Unterschrift bestätige ich, dass ich die Behandlungskosten in vollem Umfang selbst trage.

X

Ort / Datum

Unterschrift Patient / gesetzlicher Vertreter

Auftragshinweise Molekulargenetik

Die Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik der KBV regelt die Anforderungen an die Indikationsstellung für einzelne indikationsbezogene molekulargenetische Untersuchungen, die im Kapitel 11.4.2 des EBM aufgeführt sind. Diese Untersuchungen dürfen erst durchgeführt werden, wenn die erforderlichen Kriterien an die Indikationsstellung erfüllt sind. **Ausführliche Informationen finden Sie auf unserer homepage www.genetikum.de im Leistungsverzeichnis unter der entsprechenden Erkrankung.**

Chromosendiagnostik

- Chromosomenanalyse (Standard)* ggf. molekulare Karyotypisierung (array-CGH) [Heparin-Blut + EDTA-Blut]
- FISH* : _____ [Heparin-Blut]
- Schnelltest z. A. Trisomie 21; 13; 18 (ein Arbeitstag) [EDTA-Blut]

Mikrodeletions /-duplikations Diagnostik

[EDTA-Blut]

- Molekulare Karyotypisierung (array-CGH)
- Subtelomer Diagnostik (MLPA)
- Mentale Retardierung (MLPA)
- Mikrodeletion 1p36
- Angelman-Syndrom
- Cri-du-chat-Syndrom (5p-)
- DiGeorge-Syndrom (22q11.2)
- Kallmann-Syndrom (Xp22.3)
- Miller-Dieker-Syndrom (17p13.3)
- Phelan-McDermid-Syndrom (22q13)
- Rubinstein-Taybi-Syndrom (16p13.3)
- Smith-Magenis-Syndrom (17p11.2)
- Williams-Beuren-Syndrom (7q11.23)
- Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4p-)
- Sonstige: _____

Molekulargenetik

[EDTA-Blut]

Augenerkrankungen

- Gen-Panel-Diagnostik** (< 25 kb)
 - AUG-010: Augenfehlbildungen
 - AUG-020: Möbius-Syndrom/Okulofaziale Parese

Einzelgen-Diagnostik

- Optikusatrophie (OPA1*, OPA3*)
- Sonstige: _____

Bindegewebserkrankungen

- Gen-Panel-Diagnostik** (< 25 kb)
 - BIN-010: Arthrogyriposis
 - BIN-020: Ehlers-Danlos-Syndrom (vaskulärer Typ)
 - BIN-021: Ehlers-Danlos-Syndrom (weitere)
 - BIN-030: Marfan-Syndrom
 - BIN-031: Marfan-ähnliche Erkrankungen
 - BIN-040: Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektion

Einzelgen-Diagnostik

- Loeys-Dietz-Syndrom (TGFBRI, TGFBRII)
- Marfan-Syndrom (FBN1)
- Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2)
- Sonstige: _____

Blutgerinnungsstörungen

- Einzelgen-Diagnostik** (< 25 kb)
 - Antithrombin-Mangel (SERPINC1*)
 - Faktor II-Mutation (F2*)^{CO}
 - Faktor V-Leiden-Mutation (F5*)^{CO}
 - Faktor VII-Mangel (F7*)
 - Faktor XIII-Mangel (F13A1*, F13B*)
 - Fibrinogen-Mangel (FGA*, FGB*, FGG*)
 - Protein C-Mangel (PROC*)
 - Protein S-Mangel (PROS1*)
 - Thalassämie (HBA1/2*)^{CO}
 - Sonstige: _____

Entwicklungsstörungen / geistige Behinderung

- Molekulare Karyotypisierung (array-CGH)
- Gen-Panel-Diagnostik** (< 25 kb)
 - EWS-010: Coffin-Siris-Syndrom und CSS-like
 - EWS-020: Kabuki-Syndrom
 - EWS-030: Makrozephalie
 - EWS-040: Mikrozephalie
 - EWS-050: Cornelia-de-Lange-Syndrom und CdLS-like
 - EWS-060: Noonan-Syndrom
 - EWS-070: Progerie-Syndrom
 - EWS-080: unspezifische geistige Behinderung
 - EWS-090: X-chromosomale Mentale Retardierung (XLMR)
 - EWS-100: Heterotaxie
 - EWS-110: RASopathie

Einzelgen-Diagnostik

- Angelman-like XLMR Typ Christianson (SLC9A6)
- Angelman-Syndrom (UBE3A)
- ARX-assoziierte Erkrankungen, XLAG, EIEE1 (ARX*)
- CHARGE-Syndrom (CHD7*)
- Coffin-Lowry-Syndrom (RPS6KA3*)
- FG-Syndrom / Opitz-Kaveggia-Syndrom (MED12*)
- Floating-Harbor-Syndrom (SRCAP)
- Fra(X)-Syndrom (FMR1)
- Lujan-Fryns-Syndrom (MED12*)
- Makrozephalie-Autismus-Syndrom (PTEN*)
- Megalencephalie-Syndrome MCAP (PIK3CA*)
- Megalencephalie-Syndrome MPPH (AKT1*, CCND2*, MTOR*, PIK3R2*)
- Ohdo-Syndrom (KAT6B*,MED12*)

- Pelizaeus-Merzbacher-like Syndrom (GJC2*)
- Prader-Willi-Syndrom (MS-MLPA)
- Rett-like-Syndrom (CDKL5)
- Rett-Syndrom (MECP2)
- Rett-Syndrom, congenitale Variante (FOXP1*)
- Rubinstein-Taybi-Syndrom (CREBBP*, EP300*)
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)
- Sotos-like-Syndrom (NFIX*)
- Sotos-Syndrom (NSD1)
- Sprachstörung (FOXP2, FOXP1*)
- Weaver-Syndrom (EZH2*)
- Sonstige: _____

Epilepsien

Gen-Panel-Diagnostik (< 25 kb)

- EPI-010: Epileptische Encephalopathien (♂)
- EPI-020: Epileptische Encephalopathien (♀)
- EPI-030: Benigne Neugeborenenkrämpfe
- EPI-040: Generalisierte und fokale Epilepsien
- EPI-050: Nächtliche Frontallappenepilepsie
- EPI-060: Epilepsie und X-gekoppelte Mentale Retardierung
- EPI-070: Neuronale Ceroid-Lipofusinosen und neurodegenerative Erkrankungen (NCL)
- EPI-080: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie
- EPI-090: Syndromale Epilepsie (ohne schwere Enzephalopathie)
- EPI-100: Epilepsien mit besonderer Therapierrelevanz

Einzelgen-Diagnostik

- Dravet-Syndrom (SCN1A)
- Glukose-Transporter-Defizienz, GLUT1 (SLC2A1)
- Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)
- Sonstige: _____

Fertilitätsstörungen

Gen-Panel-Diagnostik (< 25 kb)

- FES-010: Kallmann-Syndrom / Hypogonadotroper Hypogonadismus

Einzelgen-Diagnostik

- Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2, CYP11B1*)
- Azoospermiefaktor (AZF)
- CBAVD (Cystische Fibrose, CFTR)
- POI, Prämatüre Ovarial-Insuffizienz, POF (FMR1)
- Sex Reversal (SRY*)
- Sonstige: _____

Fiebersyndrome

Gen-Panel-Diagnostik (< 25 kb)

- FBS-010: Periodische Fiebersyndrome - häufigste genetische Ursachen

Einzelgen-Diagnostik

- Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)
- Hyper-IgD-Syndrom (MVK*)
- Muckle-Wells-Syndrom (NLRP3/CIAS1*)
- TNF-Rezeptor ass. periodisches Fiebersyndrom, TRAPS (TNFRSF1A*)
- Sonstige: _____

Hauterkrankungen

Einzelgen-Diagnostik

- Clouston-Syndrom / Hidrotische ektodermale Dysplasie (GJB6)
- Erythralgie (SCN9A*)
- Ichthyosis follicularis mit Atrichie und Photophobie, IFAP-Syndrom (MBTPS2*)
- Sonstige: _____

Herzkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik (< 25 kb)

- HRZ-010: Hypertrophe Kardiomyopathie
- HRZ-020: Dilatative Kardiomyopathie
- HRZ-030: Noonan-Syndrom / RASopathien
- HRZ-040: Herzfehler (nicht passend zu Noonan-Syndrom)
- HRZ-050: Long-QT-Syndrom
- HRZ-060: Brugada-Syndrom

Einzelgen-Diagnostik

- Andersen-Tawil-Syndrom (KCNJ2)
- Sonstige: _____

Hirnentwicklungsstörungen

Gen-Panel-Diagnostik (< 25 kb)

- HRN-010: Holoprosenzephalie
- HRN-020: Migrationsstörung
- HRN-030: Hydrozephalus

Einzelgen-Diagnostik

- Hydrozephalus, X-gebunden (L1CAM*)
- Lissenzephalie (PAFAH1B1, DCX*)
- Sonstige: _____

Hörstörungen

Gen-Panel-Diagnostik (< 25 kb)

- OHR-010: Schwerhörigkeit (sensorineurale, Typ 1)
- OHR-011: Schwerhörigkeit (autosomal-dominant)
- OHR-012: Schwerhörigkeit (autosomal-rezessiv)
- OHR-013: Schwerhörigkeit (X-linked)
- OHR-020: Usher-Syndrom - ausgewählte Gene

Einzelgen-Diagnostik

- GJB2 (Connexin 26) / GJB6 (Connexin 30)

Pendred-Syndrom (SLC26A4, FOXI1*) Sonstige: _____**Immunologie****Einzelgen-Diagnostik**

- Bruton, Morbus (BTK*)
- CAPS / Cryopyrinopathien (NLRP3*/CIAS1*)
- Wiskott-Aldrich-Syndrom (WAS*)
- Sonstige: _____

Muskelerkrankungen**Gen-Panel-Diagnostik** (< 25 kb)

- MYO-010: Gliedergürtelmuskeldystrophien (LGMD)
- MYO-020: Myotonien und Periodische Paralyse
- MYO-030: Spinale Muskelatrophien
- MYO-040: Distale Myopathien
- MYO-050: Strukturmyopathien
- MYO-060: Myasthenien
- MYO-070: Myofibrilläre Myopathien
- MYO-080: Metabolische Myopathien
- MYO-090: Kongenitale Myopathien
- MYO-100: Kardiomyopathien (hypertroph)
- MYO-110: Kardiomyopathien (dilatativ)

Einzelgen-Diagnostik

- Andersen-Tawil-Syndrom (KCNJ2)
- Carnithin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel (CPT2*)
- Core-Myopathien (RYR1)
- Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie (LMNA*, STA*)
- MAD-Mangel (AMPD1*)
- Maligne Hyperthermie (RYR1)
- Muskeldystrophie Typ Becker-Kiener (DMD)
- Muskeldystrophie Typ Duchenne (DMD)
- Myotone Dystrophie Typ 1, Curshmann-Steinert (DMPK)
- Myotone Dystrophie Typ 2, PROMM (ZNF9)^{CO}
- Myotonia congenita, Typ Becker (CLCN1)
- Myotonia congenita, Typ Thomsen (CLCN1)
- Paramyotonia congenita, Eulenburg (SCN4A)
- Spinale Muskelatrophie mit Atemnot, SMARD1 (IGHMBP2*)
- Spinale Muskelatrophie, scapuloperoneale oder distale (TRPV4)
- Spinale Muskelatrophie, Typ I, II, III (SMN1)
- Spinobulbäre Muskelatrophie, Typ Kennedy (AR)
- Sonstige: _____

Neurologische Erkrankungen**Gen-Panel-Diagnostik** (< 25 kb)

- NEU-010: Amyotrophe Lateralsklerose Stufe 2 (familiär, fALS)
- NEU-020: Amyotrophe Lateralsklerose (juvenil)
- NEU-030: Ataxie (episodisch)
- NEU-040: Spinocerebelläre Ataxien (Repeats)^{CO}
- NEU-050: Ataxie (spinocerebellär, autosomal-dominant)
- NEU-060: Ataxie (spinocerebelläre, autosomal-rezessiv)
- NEU-070: Familiäre Hemiplegische Migräne (FHM)
- NEU-080: Neuronale Ceroid-Lipofuszinosen (NCL)
- NEU-090: Vanishing White Matter
- NEU-100: Neuropathie Basisdiagnostik (Typ1 und Typ2)
- NEU-110: Neuropathie (primär demyelinisierend, Typ1)
- NEU-120: Neuropathie (primär axonal, Typ 2)
- NEU-130: Neuropathie (hereditär autonom, HSN)
- NEU-140: Neuropathien (hereditär distal motorisch, HMN)
- NEU-150: Hereditäre Spastische Paraplegie (HSP, SPG)
- NEU-160: Parkinson, ED 50a
- NEU-170: Dystonien

Einzelgen-Diagnostik

- Amyotrophe Lateralsklerose Stufe 1 (C9orf72*)^{CO}
- Ataxia telangiectasia (ATM*)
- CADASIL (NOTCH3*)
- CARASIL (HTRA1*)
- Chorea Huntington (HTT)
- Fabry, Morbus (GLA)
- Friedreich-Ataxie (FXN*)^{CO}
- FXTAS (FMR1)
- Hereditäre motorische-sensorische Neuropathie Typ 1 Basisdiagnostik (PMP22-MLPA)
- Hereditäre Neuropathie mit Druckläsionen (PMP22)
- Spinocerebelläre Ataxien*^{CO}
- Sonstige: _____

Noonan / RASopathien**Gen-Panel-Diagnostik** (< 25 kb)

- RAS-010: Noonan Stufe 1a (PTPN11)
- RAS-020: Noonan Stufe 1b (SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, BRAF)
- RAS-030: RASopathien

Einzelgen-Diagnostik

- CFC-Syndrom (BRAF*, KRAS, MAP2K1*, MAP2K2*)
- Costello-Syndrom (HRAS*, KRAS, BRAF*)
- LEOPARD-Syndrom (PTPN11)
- Sonstige: _____

Skeletterkrankungen**Gen-Panel-Diagnostik** (< 25 kb)

- SLT-010: Kleinwuchs
- SLT-020: Großwuchs
- SLT-030: Skelettdysplasien
- SLT-040: Kraniosynostose
- SLT-050: Arthrogyposis

Einzelgen-Diagnostik

- Achondrogenesis 1B (SLC26A2*)
- Achondroplasie (FGFR3)
- Carpenter-Syndrom (RAB23*)
- Crouzon-Syndrom (FGFR2)
- Diastrophe Dysplasie (SLC26A2*)
- Dysplasia spondyloepiphysaria tarda/SED (TRAPPC2*)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Hypophosphatämie, autosomal-dominant (FGF23*)
- Hypophosphatämie, autosomal-rezessiv (DMP1*)
- Hypophosphatämie, X-chromosomal (PHEX*)
- Hypophosphatasie (ALPL*)
- Kampomele Dysplasie (SOX9*)
- Klippel-Feil-Syndrom (GDF6*, GDF3*, MEOX1*)
- Metaphysäre Chondrodysplasie Typ Jansen (PTH1R*)
- Metaphysäre Chondrodysplasie Typ Schmid (COL10A1*)
- Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2)
- Primäre Eruptionsstörung der Zähne/PFE (PTH1R*)
- Saethre-Chatzen-Syndrom (TWIST1*)
- SHOX-Haploinsuffizienz, Léry-Weill-Syndrom (SHOX)
- Thanatophore Dysplasie (FGFR3)
- Sonstige: _____

Stoffwechselerkrankungen**Gen-Panel-Diagnostik** (< 25 kb)

- SWS-010: Glykogenspeichererkrankungen
- SWS-020: Fettsäureoxidationsstörungen
- SWS-030: MODY-Diabetes

Einzelgen-Diagnostik

- Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2, CYP11B1*)
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- Carnithin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel (CPT2*)
- Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A1)
- Cystische Fibrose (CFTR)
- Fabry, Morbus (GLA)
- Hämochromatose (HFE)
- Hereditäre Pankreatitis (SPINK1*, PRSS1*, CTSC*)
- Menkes-Syndrom (ATP7A)
- Meulengracht, Morbus (UGT1A1)
- Mukoviszidose (CFTR)
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)
- Shwachman-Diamond-Syndrom (SBDS*)
- Wilson, Morbus (ATP7B)
- Sonstige: _____

Tumorerkrankungen**Gen-Panel-Diagnostik** (< 25 kb)

- TMR-010: Brust- und Eierstockkrebs Stufe 1a (BRCA1, BRCA2)
- TMR-020: Brust- und Eierstockkrebs Stufe 1b (BRCA1, BRCA2, RAD51C, CHEK2, PALB2)
- TMR-030: Brust- und Eierstockkrebs Stufe 2 (weitere Gene)
- TMR-040: Fanconi-Anämie
- TMR-050: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)

Einzelgen-Diagnostik

- Brustkrebs und Eierstockkrebs, hereditär Einzelgenanalyse BRCA1
- Brustkrebs und Eierstockkrebs, hereditär Einzelgenanalyse BRCA2
- Brustkrebs und Eierstockkrebs, hereditär Einzelgenanalyse CHEK2*
- Brustkrebs und Eierstockkrebs, hereditär Einzelgenanalyse PALB2*
- Brustkrebs und Eierstockkrebs, hereditär Einzelgenanalyse RAD51C*
- Brustkrebs und Eierstockkrebs, hereditär Einzelgenanalyse RAD51D*
- Brustkrebs und Eierstockkrebs, hereditär Einzelgenanalyse TP53*
- Brustkrebs und Eierstockkrebs, hereditär Einzelgenanalyse ATM*
- Brustkrebs und Eierstockkrebs, hereditär Einzelgenanalyse CDH1*
- Brustkrebs und Eierstockkrebs, hereditär Einzelgenanalyse NBN*
- Ataxia telangiectasia (ATM*)
- Cowden-Syndrom (PTEN*)
- Familiäre adenomatöse Polyposis, FAP (APC*, MUTYH*)
- Familiäres nicht-polypöses-Kolonkarzinom, HNPCC (MLH1*, MSH2*, MSH6*, PMS2*)
- Legius-Syndrom (SPRED1)
- Li-Fraumeni-Syndrom (TP53*)
- Neurofibromatose Typ1 (NF1)
- Neurofibromatose Typ2 (NF2)
- PTEN-assoziierte Hamartome Tumor-Syndrome (PTEN*)
- Makrozephalie-Autismus-Syndrom (PTEN*)
- Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)
- Wilms-Tumor (WT1*)
- Sonstige: _____