



# Überweisungsschein für Laboratoriums-untersuchungen als Auftragsleistung

Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname des Versicherten geb. am

Kostenträgerkennung    Versicherten-Nr.    Status

Betriebsstätten-Nr.    Arzt-Nr.    Datum

**Eintrag nur bei Weiterüberweisung!**  
Betriebsstätten-Nr. des Erstveranlassers    Arzt-Nr. des Erstveranlassers

Kurativ     Präventiv     bei belegärztl. Behandlung     Unfall, Unfallfolgen

**Auftragsnummer des Labors**

Hier bitte sorgfältig Barcode-Etikett einkleben!

Knappschafts-kennziffer

Quartal

Geschlecht

Kontrolluntersuchung bekannte Infektion   

Behandlung gemäß  eingeschränkter Leistungsanspruch

§ 116b SGB V     gemäß §16 Abs. 3a SGB V

Empfängnisregelung, Sterilisation, Schwangerschaftsabbruch

**Befund eilt, Übermittlung an**     Telefon     Fax    Nr.

Diagnose / Verdachtsdiagnose

Befund / Medikation

Auftrag

Vertragsarztstempel / Unterschrift überw. Arzt

Nicht zu verwenden bei Arbeitsunfällen, Berufskrankheiten und Schülerunfällen

Muster 10 (10.2020)



## UNTERSUCHUNGSauftrag NEUROGENETIK



**Klinische Angaben:** ethnische Herkunft:

schwanger     nein     ja    SSW  +

pränatale Analyse     nein     ja    Analysen bitte telefonisch ankündigen.

Patient/-in erkrankt     nein     ja

**Material:** EDTA-Blut    Pränatale Analysen nach Rücksprache.     EILT

Genetische Vorbefunde (bitte beilegen)

Patient/-in     nein     ja

Angehörige/r     nein     ja



Anamnese/Indikation:

### Einwilligungserklärung gem. Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Untersuchung / Fragestellung:

Ich erkläre, dass ich über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Grenzen der Aussagekraft der angeforderten Untersuchung aufgeklärt worden bin. Ich wurde zudem über mein Recht auf Nichtwissen aufgeklärt einschließlich des Rechts, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen, sondern vernichten zu lassen. Die möglichen Ergebnisse der genetischen Untersuchungen wurden in ihren denkbaren Konsequenzen ausführlich erörtert. Mit der Weiterleitung der Proben an das beauftragte Labor bin ich einverstanden. Alle Angaben und die Ergebnisse der Untersuchungen unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit. In Kenntnis darüber, dass ich meine Einwilligung jederzeit mit Wirkung für die Zukunft schriftlich oder mündlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person widerrufen kann, erkläre ich mein Einverständnis zur Probenentnahme und Durchführung der genetischen Untersuchung.

- Bitte entscheiden Sie, wie Ihre Probe und das Ergebnis verwendet werden dürfen (Nichtzutreffendes bitte streichen):**
- Ich bin mit der Aufbewahrung des Materials zum Zweck der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse oder für spätere Diagnosemöglichkeiten einverstanden.
  - Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung des Materials für Qualitätssicherung oder wissenschaftliche Fragestellungen in pseudonymisierter Form einverstanden.
  - Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.

**Mitteilung von Zufallsbefunden:** In seltenen Fällen können sich medizinische Erkenntnisse ergeben, die nicht in einen Zusammenhang mit der o. g. klinischen Fragestellung gebracht werden können, aber nach aktuellem Kenntnisstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) für mich oder meine Familie von therapeutischer oder prophylaktischer Relevanz sind.     ja     nein

Ich wünsche die Mitteilung solcher Zufallsbefunde (keine Auswahl wird als NEIN gewertet).

Ort, Datum    Unterschrift Patient(in)/gesetzliche(r) Vertreter(in)    Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

Dokument: UA Neurogenetik 202402/01

## Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)

- C9ORF72 (Repeat)\*  NGS-Panel, weitere Gene

## Ataxie

### Spinocerebelläre Ataxie (SCA)

- SCA1, 2, 3, 6, 7, 17 (Repeatexpansion)\*  NGS-Panel, weitere Gene

### Ataxie, autosomal-rezessiv

- Friedreich-Ataxie (Repeat)\*  NGS-Panel, weitere Gene

### Ataxie, gesamt

- NGS-Panel

### Fragiles X-Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS)

- FMR1-Repeat

### Episodische Ataxie

- NGS-Panel

## Choreatiforme Bewegungsstörung, Huntington-Krankheit

- HTT-Repeat  SCA17 und DRPLA (Repeatexpansion)\*  
 NGS-Panel, weitere Gene

## Demenzen

- APOE4 (Risikomarker)  
 Alzheimer-Erkrankung, familiäre: APP, PSEN1, PSEN2  
Demenz, frontotemporale, familiär  
 C9ORF72 (Repeat)\*  
 NGS-Panel, weitere Gene  
 Lewy-Body-Demenz: SNCA

## Dystonie / Dyskinesie

### Dystonien, isolierte

- NGS-Panel

### Dystonie, paroxysmale

- NGS-Panel

## Epilepsien / Migräne

### Epileptische Enzephalopathie, frühkindliche

- NGS-Panel

### Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen

- NGS-Panel

### Migräne, familiäre hemiplegische

- NGS-Panel

## Hereditäre spastische Paraplegie (HSP)

- NGS-Panel

## Leukenzephalopathie

- NGS-Panel

## Maligne Hyperthermie

- CACNA1S, RYR1, STAC3

## Mitochondriale Erkrankungen (nukleär bzw. mtDNA kodiert)

### Mitochondriale Enzephalopathie

- NGS-Panel

### Leigh-Syndrom

- NGS-Panel

### Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie (LHON)

- 3 primäre mtDNA-Mutationen m.3460G>A, m.11778G>A und m.14484T>C  
 mtDNA-Komplettsequenzierung

## Myopathien / Muskeldystrophien

### Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie

- FSHD1: D4Z4-Repeat\*#

### Gliedergürtelmuskeldystrophien

Muskeldystrophie Duchenne / Becker (X-chromosomal)

- DMD-Dosisanalyse  DMD-Punktmutationsanalyse

Gliedergürtelmuskeldystrophien (nicht DMD-ass.)/LGMD)

- NGS-Panel

Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie

- NGS-Panel

Distale Myopathie

- NGS-Panel

### Muskeldystrophien / Myopathien kongenital

Dystroglykanopathien

- NGS-Panel

Muskeldystrophien, Kollagen-assoziierte und sonstige

- NGS-Panel

## Myopathien / Muskeldystrophien

### Muskeldystrophien / Myopathien kongenital

Myopathie, kongenital (Strukturmyopathie)

- NGS-Panel

Myofibrilläre Myopathien (MFM)

- NGS-Panel

### Metabolische Myopathien

Fettsäureoxidationsstörungen

- NGS-Panel

Glykogenspeicherkrankheiten

- NGS-Panel

CoenzymQ10-Mangel

- NGS-Panel

### Central-Core-Myopathie

- RYR1

### Multi-Mincore-Myopathie

- RYR1

## Myasthenes Syndrom, kongenital

- NGS-Panel

## Myotonie / Myotone Dystrophie

- Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1): DMPK-Repeat\*#  
 Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2, PROMM): ZNF9-Repeat\*#  
 Myotonie, Paramyotonie: NGS-Panel

## Neuropathie

### Hereditäre motorische und sensible Neuropathie (HMSN)

HMSN, demyelinisierende

- PMP22-Duplikation (MLPA)

- NGS-Panel

HMSN, axonale

- NGS-Panel

HMSN, gesamt

- NGS-Panel

### Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)

- PMP22-Deletion

- PMP22-Punktmutationen

### Hereditäre sensible und autonome Neuropathie (HSAN)

- NGS-Panel

## Parkinson-Krankheit

- NGS-Panel

## Spinale / Spinobulbäre Muskelatrophie

- Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy: AR-Repeat

## Spinale Muskelatrophie (SMA)

- SMN1-Deletion

- NGS-Panel

SMA, frühmanifestierende

- NGS-Panel

SMA, spätmanifestierende

- NGS-Panel

## Weitere neurogenetische Erkrankungen

- CADASIL: NOTCH3, HTRA1, TRX1

- Morbus Fabry: GLA

- Morbus Wilson: ATP7B

- Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA): NGS-Panel

- Neurofibromatose Typ 1: NF1

- Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL): NGS-Panel

- Nystagmus, kongenital X-chromosomal: FRMD7, GPR143

- Optikusatrophie: NGS-Panel

- Progressive externe Ophthalmoplegie: NGS-Panel

- Refsum-Syndrom: NGS-Panel

- Von-Hippel-Lindau-Syndrom: VHL

- Tuberöse Sklerose: TSC1, TSC2

- Zerebrale kavernöse Angiome: CCM2, KRIT1, PDCD10

## Allgemeine Hinweise

Alle auf dem Schein aufgeführten Untersuchungen finden sich im Kapitel 11 „Humangenetik“ des EBM und belasten somit nicht das Laborbudget.

Die Zusammenstellung individueller Panels ist möglich, sprechen Sie uns gerne an.

Auf unserer Website führen wir unter [www.wisplinghoff.de/ngs](http://www.wisplinghoff.de/ngs) die einzelnen Gene der Gesamt-Panels auf.

### Humangenetische Ambulanz

Dr. med. Simone Sauter, Lars-Erik Wehner, Tel.: 0221 940 505 940

Material für alle Anforderungen: 3–5 ml EDTA-Blut  
\* wird als Unterauftrag in externem Labor durchgeführt  
# 5–10 ml EDTA-Blut



0007 0324 01