



## ZYTOGENETISCHE DIAGNOSTIKEN

### POSTNATALE DIAGNOSTIK

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

- Probenmaterial: **Heparinblut oder Gewebe (ggf. EDTA-Blut für Array-CGH oder FRAX-Gendiagnostik)**

Bitte beachten: Bei gesetzlich versicherten Patienten muss der hochauflösenden Karyotypisierung mittels Array-CGH eine herkömmliche Chromosomenanalyse vorausgehen.

- Chromosomenanalyse**
- Array-CGH Diagnostik** (nach erfolgter Chromosomenanalyse)
- FISH-Diagnostik** bitte abzuklärendes Mikrodeletionssyndrom oder die betreffende Chromosomenregion angeben: \_\_\_\_\_

Bitte für die Chromosomenanalyse das Blut unbedingt mit **Natrium-Heparin** (ca. 500 I.E. pro ml Blut) versetzen und gut mischen. Verwenden Sie bitte **nicht** EDTA, Citrat, Ammonium-Heparin oder Monovetten mit Granulat.

Bei Verdacht auf **Fragiles-X-Syndrom** oder für eine hochauflösende Karyotypisierung mittels **Array-CGH** ist eine molekulargenetische Untersuchung erforderlich, für die **zusätzlich EDTA-Blut** benötigt wird (siehe unten).

### PRÄNATALE DIAGNOSTIK

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

- Probenmaterial: **Heparinblut, Fruchtwasser, Chorionzotten oder Gewebe**

- Chromosomenanalyse**
- AFP-Bestimmung**
- ACHE-Bestimmung**
- FISH-Schnelltest** Zahlabweichungen der Chromosomen 13, 18, 21, X und Y.  
(Bitte Einverständniserklärung zur Privatliquidation unterschrieben beilegen)
- Sonstiges** (bitte erläutern): .....

## MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIKEN

- Probenmaterial: **EDTA-Blut**

### DYSMORPHIEN

Überweisungsschein: **Muster 10**

- Achondroplasie** (FGFR3)
- DiGeorge Syndrom** (Mikrodeletion 22q11.2)
- Hypochondroplasie** (FGFR3)
- SHOX-Defizienz (idiopathischer Kleinwuchs, Léri-Weill Dyschondrosteose, Langer mesomele Dysplasie; SHOX)**

### HÄMATOLOGIE UND GERINNUNGSSTÖRUNGEN

Überweisungsschein: **Muster 10**

- Protein C-Mangel** (PROC)
- Protein S-Mangel** (PROS1)
- $\alpha$ -Thalassämie** (HBA1, HBA2)
- $\beta$ -Thalassämie** (HBB)
- Sichelzellanämie** (HbS)

### HLA-TYPISIERUNG

Überweisungsschein: **Muster 10**

- Morbus Behçet** (HLA-B51)
- Narkolepsie** (DQB1\*06:02; HLA-DR15/DQ6)

### NEUROGENETIK UND MENTALE RETARDIERUNG

Überweisungsschein: **Muster 10**

Bitte beachten: Bei gesetzlich versicherten Patienten muss der hochauflösenden Karyotypisierung mittels Array-CGH eine herkömmliche Chromosomenanalyse vorausgehen.

- Array-CGH Diagnostik** (nach erfolgter Chromosomenanalyse)
  - Chromosomenanalyse ist bereits erfolgt (Bitte Befund beilegen)
- Chorea Huntington** (Huntingtin, HTT)
- Fragiles X-assoziiertes Tremor-Ataxie Syndrom (FXTAS; FMR1)**
- Fragiles X-Syndrom** (FRAXA; FMR1)
- Noonan-Syndrom** (PTPN11)
- Rett-Syndrom** (MECP2)
- Schwerhörigkeit, Sensorineural Typ 1** (GJB2, GJB6)

### REPRODUKTIONSGENETIK

Überweisungsschein: **Muster 10**

- Adrenogenitales Syndrom (AGS; CYP21A2)**
- Azoospermiefaktor (AZF-Deletion)**
- Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POF, FXPOI; FMR1)**
- Cystische Fibrose (Mukoviszidose) / CBAVD** (CFTR)
  - Komplettanalyse (nach Klärung der Kostenübernahme oder
  - Stufe 1 (häufigste Mutationen gemäß EBM)
  - Stufe 2 (Komplettanalyse, abhängig von Stufe 1)

### STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

Überweisungsschein: **Muster 10**

- Adrenogenitales Syndrom (AGS; CYP21A2)**
- Cystische Fibrose (Mukoviszidose) / CBAVD** (CFTR)
  - Komplettanalyse (nach Klärung der Kostenübernahme) oder
  - Stufe 1 (häufigste Mutationen gemäß EBM)
  - Stufe 2 (Komplettanalyse, abhängig von Stufe 1)
- Fabry-Anderson-Krankheit** (GLA)
- Pankreatitis, hereditär** (PRSS1, SPINK1/PSTI, CFTR)
- Mittelmeerfieber, familiär** (MEFV)
- Morbus Meulengracht (Gilbert-Syndrom, UGT1A1\*28)**
- Morbus Wilson** (ATP7B)
- MODY Stufendiagnostik** (Typ 3 ▶ Typ 2 ▶ Typ 1 ▶ Typ 5) oder
- MODY Typ 1** (HNF4A)
- MODY Typ 2** (GCK)
- MODY Typ 3** (HNF1A)
- MODY Typ 5** (HNF1B)
- Thiopurin-Methyltransferase-Defizienz** (TPMT)

- Sonstiges** (bitte erläutern): .....

**Hereditäres Brust- und Ovarialkarzinom (HBOC)**

Bitte Vorbefunde des Patienten und gegebenenfalls der Familienangehörigen auf der Vorderseite angeben und/oder bei Bedarf auf der Rückseite erläutern. Die Untersuchungen dürfen erst dann durchgeführt werden, wenn die Indikationsstellung aus den Auftragshinweisen geprüft und beurteilt werden kann.

- Familiär bekannte Mutation       entsprechend des beiliegenden Befundes des Indexpatienten  
 Angaben auf Seite 1

- Vollständige Untersuchung der Gene BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C  
Angaben zur Indikation       eines der Kriterien des deutschen Konsortiums für familiären Brust- und Eierstockkrebs ist erfüllt  
(siehe <http://leitlinienprogramm-onkologie.de/Mammakarzinom.67.0.html>)

Wenn keine oder unzureichende Informationen über den o.g. Patienten vorliegen, machen Sie bitte folgende Angaben:

Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft .....

verbleibendes Lebenszeitrisko für den Erkrankungseintritt .....

weitere Angaben (z.B. Hormonrezeptorstatus triple-negativ): .....

**Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC)**

Bitte Vorbefunde des Patienten und gegebenenfalls der Familienangehörigen auf der Vorderseite angeben und/oder bei Bedarf auf der Rückseite erläutern. Die Untersuchungen dürfen erst dann durchgeführt werden, wenn die Indikationsstellung aus den Auftragshinweisen geprüft und beurteilt werden kann.

- Familiär bekannte Mutation       entsprechend des beiliegenden Befundes des Indexpatienten  
 Angaben auf Seite 1

- Diagnostik ohne Vorliegen von Tumormaterial: Untersuchung der Gene MLH1, PMS2, MSH2 und MSH6  
 alle Amsterdam-II-Kriterien sind erfüllt (siehe <http://leitlinienprogramm-onkologie.de/Kolorektales-Karzinom.62.0.html>)

- Diagnostik nach molekularpathologischen Vorbefunden am Tumor: Untersuchung der Gene

MLH1/PMS2

oder

MSH2/MSH6

- Angaben zu Vorbefunden       FAP wurde ausgeschlossen  
 Mikrosatelliteninstabilität (MSI-H)  
 Expressionsverlust von MLH1 und/oder PMS2  
 Expressionsverlust von MSH2 und/oder MSH6

- Familiäre adenomatöse Polyposis coli (FAP/MAP)**  
(APC, MUTYH)

- Familiäre juvenile Polyposis (FJP)**  
(BMPR1A, SMAD4)

- Gastrointestinaler Stromatumor**  
(KIT, SDHB, SDHC, SDHD)

- Li-Fraumeni-Syndrom**  
(TP53)

- Magenkarzinom**  
(CDH1, MSH2, PTEN, STK11, TP53)

- Multiple Endokrine Neoplasie 2 (MEN2)**  
(RET)

- Familiäres medulläres Schilddrüsenkarzinom (FMTC)**

- Typ2A (MEN2A)**

- Typ2B (MEN2B)**

- Nierenkarzinom**  
(FH, FLCN, MET, PTEN, VHL)

- Pankreaskarzinom**  
(BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53)

- Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom**  
(MAX, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, RET, VHL)

- Prostatakarzinom**  
(BRCA2, CDH1, CHEK2)

- individuelle Tumordiagnostik (nach Rücksprache)**  
indikationsbezogenes und personalisiertes Multi-Gen-Panel

angeforderte Gene: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## HUMANGENETISCHE BERATUNGSSTELLEN

**Bayreuth MVZ Dr. Staber und Kollegen GmbH**  
**Dr. med. Jürgen Glas**  
Facharzt für Humangenetik  
Wilhelm-Pitz-Straße 1  
95448 Bayreuth  
Terminvereinbarung unter 0921 / 5072045-0

**Deggendorf Sozialpädiatrisches Zentrum**  
**Dr. med Susanne Markus**  
Fachärztin für Humangenetik  
Perlasbergerstraße 41  
94469 Deggendorf  
Terminvereinbarung unter 0941 / 946822-0

**Hauzenberg Praxis Dr. Schmid/Dr. Engel**  
**Dr. med Susanne Ebner**  
Fachärztin für Frauenheilkunde –  
Medizinische Genetik  
Florianstraße 6  
94051 Hauzenberg  
Terminvereinbarung unter 08586 / 975002-0

**Landshut Krankenhaus Landshut-Achdorf**  
Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe  
**Dr. med Susanne Ebner**  
Fachärztin für Frauenheilkunde –  
Medizinische Genetik  
Achdorfer Weg 3  
84034 Landshut  
Terminvereinbarung unter 0941 / 946822-0

**München MVZ Dr. Staber und Kollegen GmbH**  
**Dr. med. Jürgen Glas**  
Facharzt für Humangenetik  
Hofer Straße 15  
81737 München  
Terminvereinbarung unter 089 / 630238-0

**Regensburg MVZ Dr. Staber und Kollegen GmbH**  
**Dr. med Susanne Ebner**  
Fachärztin für Frauenheilkunde –  
Medizinische Genetik  
**Dr. med. Jürgen Glas**  
Facharzt für Humangenetik  
**Dr. med Susanne Markus**  
Fachärztin für Humangenetik  
Bischof-von-Henle-Straße 2a  
93051 Regensburg  
Terminvereinbarung unter 0941 / 946822-0

**Weiden Klinikum Weiden**  
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin  
**Dr. med Susanne Markus**  
Fachärztin für Humangenetik  
Söllnerstraße 16  
92637 Weiden  
Terminvereinbarung unter 0941 / 946822-0

## WEITERE ANGABEN ZUM PATIENTEN / STAMMBAUM