

**Postadresse und Probenversand:**

Heinrich-Düker-Weg 12  
 37073 Göttingen

**Kontakt:**

Molekulargenetik Tel.: 0551 / 39-69019 Fax: 0551 / 39-69303

E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de

Vorlage Version: 1.4-1124

**Untersuchungsauftrag Molekulargenetik**

**- Stoffwechsel-Erkrankungen -**

Feld bitte frei lassen - Barcode

Patient*in <small>(Patient*innenaufkleber, sofern verfügbar)</small>		
Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname Patient*in		geb. am
Kassennr.	Versichertenr.	Status
Betriebsstättenr.	Arzt-Nr.	Datum

Einsender*in
Name Ärztin/Arzt (in Druckbuchstaben) (ggf. Stempel):
Telefonische Nachfragen unter:
Untersuchungsmaterial <small>Bitte Beschriftung mit Namen und Geburtsdatum!</small>
Datum Probenentnahme: _____
EDTA-Monovette (ca. 7,5 ml, bei Kleinkindern: 1-3 ml)
DNA
Sonstiges: _____

Geschlecht: männlich (m) weiblich (w) divers (d) unbestimmt (x)

Schwangerschaft: ja nein

SSW / Letzte Regel am: \_\_\_\_\_

**Eine pränatale Diagnostik ist für einige der aufgeführten Erkrankungen möglich. Telefonische Terminvereinbarung bei Schwangerschaft und pränataler Diagnostik erforderlich!**

Ambulant (Überweisungsschein Muster 10) Privat (Kostenvoranschlag unter 0551 / 39 69012 anfordern)

**Indikation / Angaben zur Erkrankung / Angaben zur Familie / ggf. Stammbaum:**

Insbesondere Angaben zu ähnlichen Erkrankungen, Fehl-/Totgeburten, geistige oder körperliche Behinderung, Stoffwechselkrankheiten

**Bitte fügen Sie Kopien der Ihnen vorliegenden Arztbriefe und / oder Befunde dem Untersuchungsauftrag mit bei.**

Patient*inneneinwilligung
Eine vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung liegt dem Untersuchungsauftrag bei (auch als Kopie möglich; Vorlage verfügbar unter: <a href="http://www.humangenetik-umg.de">www.humangenetik-umg.de</a> ).
Eine vollständige und im Sinne des GenDG gültige Einwilligungserklärung liegt bei uns vor (überschüssiges Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichten? ja nein).

\_\_\_\_\_  
 (Datum) (Name Ärztin/Arzt; in Druckbuchstaben) (Unterschrift Ärztin/Arzt)



Patient\*innenname: \_\_\_\_\_ Geb.-Dat.: \_\_\_\_\_

Bitte die gewünschte Untersuchung ankreuzen

**Ziel der Untersuchung**

Bitte fügen Sie Kopien der molekulargenetischen Befunde bei.

Differentialdiagnostische Untersuchung

Familiäre Mutation bekannt ja <sup>[1]</sup> nein

Mutation: \_\_\_\_\_

(Gen) (Position)

Prädiktive Diagnostik (nach genetischer Beratung, GenDG, §7 I)

Mutation: \_\_\_\_\_

(Gen) (Position)

Testung auf Anlageträgerschaft <sup>[1]</sup>  
 (rezessive Erkrankungen)

Mutation: \_\_\_\_\_

(Gen) (Position)

Wurde in den letzten 12 Monaten eine Panel-Diagnostik nach EBM 11.4.3 GOP11513 durchgeführt?

ja Wo? \_\_\_\_\_  
 nein

<b>ID</b>	<b>Maturity-onset diabetes of the young (MODY)</b>
MODY	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>14 krankheitsassoziierten Gene</b> (23,0 kb): <i>ABCC8</i> , <i>APPL1</i> , <i>BLK</i> , <i>CEL</i> , <i>GCK</i> , <i>HNF1A</i> , <i>HNF1B</i> , <i>HNF4A</i> , <i>INS</i> , <i>KCNJ11</i> , <i>KLF11</i> , <i>NEUROD1</i> , <i>PAX4</i> , <i>PDX1</i> *einschließlich MLPA

<b>ID</b>	<b>Familiärer Hyperinsulinismus / Hyperinsulinämische Hypoglykämie (HHF)</b>
HHF-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>10 krankheitsassoziierten Gene</b> (19,7 kb): <i>ABCC8</i> , <i>GCK</i> , <i>GLUD1</i> , <i>HADH</i> , <i>HNF1A</i> , <i>HNF4A</i> , <i>INSR</i> , <i>KCNJ11</i> , <i>SLC16A1</i> , <i>UCP2</i> *einschließlich MLPA

<b>ID</b>	<b>Familiäre Hypercholesterinämie (FH)</b>
FH-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>4 krankheitsassoziierten Gene</b> (19,3 kb): <i>APOB</i> , <i>LDLR</i> , <i>LDLRAP1</i> , <i>PCSK9</i> *einschließlich MLPA

<b>ID</b>	<b>Familiäre hypokalzurische Hyperkalzämie (HHC)</b>
HHC-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>3 krankheitsassoziierten Gene</b> (4,7 kb): <i>CASR</i> , <i>AP2S1</i> , <i>GNA11</i> *einschließlich MLPA

<b>Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA)</b> – nur MLPA der Gene, ohne Sequenzanalyse											
<i>ABCC8</i>	<i>GCK</i>	<i>HNF1A</i>	<i>HNF1B</i>	<i>HNF4A</i>	<i>INS</i>	<i>KLF11</i>	<i>LDLR</i>	<i>NEUROD1</i>	<i>PAX4</i>	<i>PDX1</i>	

<b>Einzelgendiagnostik / individuelles Panel</b>		
Bitte kontaktieren Sie uns, damit wir gemeinsam die von Ihnen gewünschte Einzelgendiagnostik bzw. das individuelle Panel besprechen können.		
<u>Kontakt:</u>	Dr. med. Loukas Argyriou, Tel.: 0551 / 39-67592, E-Mail: loukas.argyriou@med.uni-goettingen.de	
	PD Dr. rer. nat. Silke Kaulfuß, Tel.: 0551 / 39-69019, E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de	

<sup>[1]</sup> Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung, <sup>[2]</sup> entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11512 und 11513