

# MVZ Labor Prof. Blessing

MEDIZINISCHES VERSORGUNGSZENTRUM SINGEN GMBH | BEREICH GENETIK

Laboratoriumsmedizin, Mikrobiologie und Infektionsepidemiologie,  
Immunologie und Molekulare Genetik • Virchowstr. 10c • 78224 Singen  
Tel.: 07731/9956-0 • Fax: 07731/99 56 999 • Mail: info@labor-blessing.de



## Einverständniserklärung

erforderlich entsprechend  
Gendiagnostikgesetz

### Patient/Patientin (Ratsuchender/Ratsuchende)

Name:

Vorname:

Geburtsdatum:

Geschlecht: ☐ männlich ☐ weiblich ☐ andere

Anschrift:

Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_

Schwangerschaft: ☐ Ja ☐ Nein

Falls ja: SSW: \_\_\_\_\_ LP: \_\_\_\_\_ ET: \_\_\_\_\_

Vorgewurtliche Untersuchung: ☐ Ja ☐ Nein

Patient(in) selbst erkrankt: ☐ Ja ☐ Nein

Wurde der/die Patient(in) selbst oder Angehörige untersucht?

☐ Patient(in) ☐ Verwandte ☐ Partner(in)

Name:

Verwandtschaftsgrad/Linie (mütter- oder väterlicherseits):

(z.B. Onkel mütterlicherseits) Bitte genetische Vorbefunde angeben/beilegen, falls vorhanden

### Kostenträger

☐ GKV - versichert (Labor-Überweisungsschein Muster 10)

☐ Privatpatient (GOÄ-Rechnung an Patient(in), vollständige Anschrift erforderlich)

☐ Selbstzahler (GOÄ-Rechnung an Patient(in), vollständige Anschrift erforderlich)

☐ Rechnung an Klinik

☐ Rechnung an Einsender / Klinik § 116b SGB V

### Untersuchungsmaterial:

☐ 0,5 - 1 ml EDTA-Blut (bei Z.n. Knochenmark-Transplantation ungeeignet)

☐ Mundschleimhautabstrich

☐ DNA \_\_\_\_\_ µg (min. 5 µg DNA, Konz. ≥50 ng/µl)

☐ andere:

Entnahmedatum:

(falls abweichend von Aufklärungsdatum)

### Gewünschte Untersuchung, klinische Diagnose und/oder Verdachtsdiagnose (bitte alle gewünschten Indikationen angeben):

Nach erfolgter Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz über Zweck und Aussagekraft der Diagnostik durch meinen behandelnden Arzt und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts bin ich mit der Durchführung der o.g. Untersuchung und der hierfür erforderlichen Probenentnahme bei mir / bei meinem Kind / Schutzbefohlenen einverstanden.

Ich wurde darüber aufgeklärt und bestätige hiermit, dass meine personenbezogenen sowie die in der Genanalyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden. Ich stimme zu, dass die Untersuchung, sofern erforderlich, vollständig oder teilweise an ein akkreditiertes Kooperationslabor weitergeleitet wird. Meine Daten dürfen elektronisch gespeichert, bearbeitet, interpretiert und übermittelt werden. Weitere Informationen zum Datenschutz sind unter [www.labor-blessing.de/datenschutz](http://www.labor-blessing.de/datenschutz) verfügbar. Der Befund darf dem GenDG entsprechend nur an den/die verantwortlichen/e Arzt/Ärztin übermittelt werden. Um meine ärztliche Versorgung zu erleichtern, bin ich mit der **zusätzlichen Übermittlung meines Befundes an meinen überweisenden Arzt einverstanden**. Bei Anforderung über eine Einrichtung (z.B. Klinikambulanz, Praxis), in der mehrere Ärzte/Ärztinnen zur Patientenversorgung eingesetzt werden, **erlaube ich ausdrücklich, dass in Vertretung auch andere Ärzte/Ärztinnen und medizinisches Personal (außer der verantwortlichen ärztlichen Person) aus dieser Einrichtung meinen Befund erhalten dürfen, um eine zügige Bearbeitung zu ermöglichen**. Ferner wünsche ich, dass der Befund **auch an diese Faxnummer übermittelt wird**:

\_\_\_\_\_ (nichts eintragen, wenn nicht gewünscht).

Bei Weiterleitung der Untersuchung an ein Kooperationslabor darf das MVZ Laborärzte Singen meinen Befund zur Weiterbearbeitung ebenfalls erhalten. Ferner erkläre ich mich mit folgenden Punkten einverstanden:

Das Untersuchungsergebnis darf für die Untersuchung und Beratung von Angehörigen verwendet werden. ☐ Nein

Die Unterlagen zur Untersuchung und die Untersuchungsergebnisse dürfen über die gesetzliche Frist (10 Jahre) hinaus aufbewahrt werden. ☐ Nein

Das Untersuchungsmaterial darf auch nach der Untersuchung für ggf. spätere Nachforderungen und die Qualitätssicherung aufgehoben werden. ☐ Nein

**Ich wünsche eine zusätzliche Befundübermittlung an folgende mit-behandelnde Ärzte/Ärztinnen:**

-----  
**Diese Einverständniserklärung kann ich jederzeit ohne Angaben von Gründen widerrufen, ohne dass mir dadurch ein Nachteil entsteht. Die entsprechende Bedenkzeit wurde mir gewährt.**

**Sofern der Patient/die Patientin das Einsendeformular nicht unterschrieben hat, bestätige ich** als behandelnder Arzt/behandelnde Ärztin, den Patienten/-in gemäß GenDG über die genetische Untersuchung aufgeklärt zu haben und dass mir das Einverständnis des Patienten/der Patientin schriftlich vorliegt.

**Prädiktive Diagnostik** darf gemäß GenDG nur durch Fachärzte/-innen für Humangenetik oder andere Ärzte/-innen, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebiets qualifiziert haben, beauftragt werden (GenDG, §7,1). Für den Fall einer prädiktiven Untersuchung: Hiermit bestätige ich als behandelnde(r) Arzt/Ärztin, dass ich die gemäß GenDG notwendige Qualifikation aufweise.

Die Ergebnisse und das Untersuchungsmaterial dürfen in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden. ☐ Nein

Gelegentlich werden bei genetischen Untersuchungen Veränderungen in Genen nachgewiesen, für die kein nachweisbarer Zusammenhang zur eigentlichen Fragestellung besteht. Solche **Zusatzbefunde** werden nur mitgeteilt, sofern sich hieraus gesundheitliche Konsequenzen für Sie oder Ihre Familie ergeben könnten und ein geeignetes Therapiekonzept zur Verfügung steht. Es besteht kein Anspruch auf eine vollständige Untersuchung dieser Gene. Ergeben sich keine Zusatzbefunde bei einer Untersuchung, so ist das nicht mit einem Ausschluss entsprechender Risiken gleichzusetzen (s. hierzu auch Kalia et al., Genet. Med. 2017).

**Über Zusatzbefunde möchte ich informiert werden** ☐ Ja ☐ Nein

### Einsender/zuständiger Arzt/Ärztin

-----  
Datum / Name / Vorname

(bitte Druckschrift)

-----  
Unterschrift

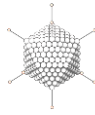
-----  
Stempel - Adresse

### Name, Vorname des Patienten oder des gesetzlichen Vertreters

-----  
Datum / Name / Vorname

(bitte Druckschrift)

-----  
Unterschrift



## Untersuchungsauftrag für die genetische Diagnostik

(Stand September 2026)

° Untersuchungsverfahren außerhalb der Akkreditierung

\* Budget-relevante Verfahren / <sup>w</sup> Weiterleitung an ein akkreditiertes Kooperationslabor

### Fettstoffwechselstörung

- ☐ Familiäre Hypercholesterinämie Typ 1 (*LDLR*-Gen) °
- ☐ Familiäre Hypercholesterinämie Typ 2 (*APOB*-Gen)
- ☐ Familiäre Hypercholesterinämie Typ 3 (*PCSK9*-Gen) °
- ☐ Familiäre Hypercholesterinämie Typ 4 (*LDLRAP1*-Gen) °
- ☐ Apolipoprotein E-Genotyp (e2-, e3- und e4-Allel; *APOE*-Gen) °
- ☐ Lipoproteinlipase (LPL)-Defizienz (Chylomikronämie-Syndrom; *LPL*-Gen) °
- ☐ Apolipoprotein C-II-Defizienz (Chylomikronämie-Syndrom; *APOC2*-Gen) °
- ☐ Apolipoprotein A-V-Defizienz (Chylomikronämie-Syndrom; *APOA5*-Gen) °
- ☐ Cholesterinester-Speicherkrankheit / Morbus Wolman (*LIPA*-Gen) °

### Thromboseneigung

- ☐ Faktor V-Leiden-Mutation / APC-Resistenz (*F5*-Gen) \*
- ☐ Prothrombin-Mutation -20210G>A (*F2*-Gen) \*
- ☐ MTHFR-Mutation c.677C>T (*MTHFR*-Gen) \*
- ☐ Antithrombin-Defizienz (*SERPINC1*-Gen)
- ☐ PAI1 4G/5G Polymorphismus (*SERPINE1*-Gen)

### Leber- / Stoffwechselerkrankung

- ☐ Alpha-1-Antitrypsin-Defizienz (S- u. Z-Mut. des *SERPINA1*-Gens bzw. Sequenzierung des ganzen Gens) °
- ☐ Hämochromatose Typ 1 (p.C282Y- und p.H63D-Mutation / Die zwei häufigsten Mutationen im *HFE*-Gen) \*
- ☐ Hämochromatose Typ 1 (Komplettsequenzierung des *HFE*-Gens) °
- ☐ Hämochromatose Typ 2A (juvenil; Hemojuvelin, *HFE2*-Gen) °
- ☐ Hämochromatose Typ 2B (juvenil; Hpcidin, *HAMP*-Gen) °
- ☐ Hämochromatose Typ 3 (Transferrinrezeptor 2; *TFR2*-Gen) °
- ☐ Hämochromatose Typ 4 (Ferroportin; *SLC40A1*-Gen) °
- ☐ Eisenrefraktäre Eisenmangelanämie (IRIDA-Syndrom, *TMPRSS6*-Gen) °
- ☐ Hyperferritinämie mit oder ohne Katarakt (*FTL*-Gen) °
- ☐ Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom (IRE des *FTL*-Gens) °
- ☐ Wilsonsche Kupferspeicherkrankheit (*ATP7B*-Gen)
- ☐ Menkesche Kupfermangelkrankheit (*ATP7A*-Gen) °
- ☐ Morbus Meulengracht / Gilbert-Syndrom (UDP-Glukuronyltransferase; TATA-Box-Mutation des *UGT1A1*-Gens)
- ☐ Crigler-Najjar-Syndrom Typ 1 und 2 (UDP-Glukuronyltransferase; *UGT1A1*-Gen) °
- ☐ Gallenstein-Prädisposition (p.D19H-Mutation im *ABCG8*-Gen) °
- ☐ Prädisposition für nichtalkoholische Fettleber-Erkrankung (NAFLD; *PNPLA3*-, *NCAN*-, *LYPLAL1*-, *GCKR* und *TM6SF2*-Gen; nicht gewünschte Untersuchung bitte streichen) °
- ☐ Alagille-Syndrom Typ 1 (Arteriohepatische Dysplasie; *JAG1*-Gen) °
- ☐ Ornithin-Transcarbamylase-Defizienz (*OTC*-Gen) °
- ☐ Akute intermittierende Porphyrrie (AIP, Porphobilinogen-Desaminase-Defizienz; *HMB5*-Gen) °
- ☐ Methylenetetrahydrofolat-Reduktase (*MTHFR*)-Defizienz (*MTHFR*-Gen; Sequenzierung des ganzen Gens) °

### Angioödem / Lymphödem

- ☐ Hereditäres Angioödem Typ 1 und 2 (C1-Esterase-Inhibitor-Mangel; *C1NH*-Gen) °
- ☐ Hereditäres Angioödem Typ 3 (Exon 9 des *F12*-Gens) °
- ☐ Hereditäres Angioödem Typ Plasminogen (Exon 9 des *PLG*-Gens) °
- ☐ Hereditäres Angioödem Typ Angiotensin (Exon 2 des *ANGPT1*-Gens) °
- ☐ Hereditäres Angioödem Typ Kininogen (Exon 10 des *KNG1*-Gens) °
- ☐ Hereditäres Lymphödem Typ 1 (*FLT4*-Gen) °
- ☐ Hereditäres Lymphödem Typ 4 (*VEGFC*-Gen) °
- ☐ Hereditäres Lymphödem-Distichiasis-S. (*FOXC2*-Gen) °

### Lungenerkrankung

- ☐ Cystische Fibrose (Mukoviszidose) und monosymptomatische Formen (z. B. Bronchiektasen, CBAVD, Pankreatitis; *CFTR*-Gen)
- ☐ Kongenitale Alveolarproteinose Typ 1 (*SFTPB*-Gen) °
- ☐ Kongenitale Alveolarproteinose Typ 2 (*SFTPC*-Gen) °
- ☐ Kongenitale Alveolarproteinose Typ 3; interstitielle Lungenerkrankung (*ABCA3*-Gen) °
- ☐ Kongenitale Alveolarproteinose Typ 4 (GM-CSF-Rezeptor- $\alpha$ -Kette; *CSF2RA*-Gen) °
- ☐ „Brain-Thyroid-Lung“-Syndrom (*NKX2-1*-Gen) °
- ☐ Autoimmune interstitielle Lungen-, Gelenk- und Nierenerkrankung (*COPA*-Gen) °

### Exokrine Pankreasinsuffizienz

- ☐ Shwachman-Bodian-Diamond-Syndrom Typ 1 (*SBDS*-Gen) °

### Pankreatitis

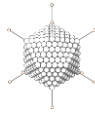
- ☐ Hereditäre Pankreatitis (*PRSS1*- / kationisches Trypsinogen-Gen) °
- ☐ Hereditäre Pankreatitis (*CPA1*-Gen) °
- ☐ Pankreatitisneigung (*SPINK1*-Gen als Risiko-Modifizier) °
- ☐ Pankreatitisneigung (*CTRC*-Gen als Risiko-Modifizier) °
- ☐ Monosymptomatische Form der Cystischen Fibrose (*CFTR*-Gen)

### Muskelerkrankung

- ☐ Myoadenylat-Desaminase-(MAD)-Defizienz (*AMPD1*-Gen) °
- ☐ Chanarin-Dorfman-Syndrom (*ABHD5*-Gen) °
- ☐ Neutrallipid-Speicherkrankheit m. Myopathie (*PNPLA2*-Gen) °
- ☐ Primäre Carnitin-Defizienz (OCTN2; *SLC22A5*-Gen) °
- ☐ Carnitin-Acyl- / Palmitoyltransferase 2-Defizienz (*CPT2*-Gen) °

### Defekt der mitochondrialen $\beta$ -Oxidation

- ☐ Primäre Carnitin-Defizienz (OCTN2; *SLC22A5*-Gen) °
- ☐ Carnitin-Acyl- / Palmitoyltransferase 2-Defizienz (*CPT2*-Gen) °
- ☐ Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Defizienz (*ACADM*-Gen) °
- ☐ Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Defizienz; *HADHA*-Gen) °
- ☐ Extralangketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Defizienz; *ACADVL*-Gen) °



## Autoinflammatorische Erkrankung

- ☐ Familiäres Mittelmeerfieber (*MEFV*-Gen) °
- ☐ TNF-Rezeptor 1-assoziiertes familiäres periodisches Syndrom (TRAPS; *TNFRSF1A*-Gen) °
- ☐ Mevalonatkinase-Defizienz (Hyper-IgD-Syndrom (HIDS) mit periodischem Fieber/Mevalonazidurie; *MVK*-Gen) °
- ☐ Fam. Kälteurtikaria Typ 1 (FCAS1) / Muckle-Wells- / CINCA-Syndrom; (Cryopyrinopathien (CAPS); *NLRP3*-Gen) °
- ☐ Fam. Kälteurtikaria Typ 2 (FCAS2; *NLRP12*-Gen) °
- ☐ Fam. Kälteurtikaria Typ 3 / PLAID / APLAID (FCAS3; *PLCG2*-Gen) °
- ☐ Fam. Kälteurtikaria Typ 4 / Autoinflammation mit infantiler Enterokolitis (FCAS4 / AIFEC; *NLRP4*-Gen) °
- ☐ Pyogene sterile Arthritis, Pyoderma Gangraenosum und Akne (PAPA)-Syndrom (*PSTPIP1*-Gen) °
- ☐ Defizienz des Interleukin 1-Rezeptor-Antagonist (DIRA; *IL1RN*-Gen) °
- ☐ Majeed-Syndrom (*LPIN2*-Gen) °
- ☐ Pustulöse Psoriasis (Defizienz des Interleukin 36-Rezeptor-Antagonisten (DITRA; *IL36RN*-Gen) °
- ☐ Progressive pseudorheumatoide Arthropathie des Kindesalters (*WISP3*-Gen) °
- ☐ Blau-Syndrom / "Early-Onset"-Sarkoidose (Exon 4 des *NOD2*-Gens)
- ☐ Autoinflammation, Lipodystrophie und Dermatose (ALDD)-Syndrom (CANDLE- bzw. Nakajo-Nishimura-Syndrom; *PSMB8*-Gen) °
- ☐ Vaskulitis, Autoinflammation, Immundefizienz und Hämologischer Defekt-Syndrom (Adenosin-Desaminase 2-Defizienz (DADA2); Polyarteriitis Nodosa des Kindesalters; *CECR1*-Gen) °
- ☐ Autoimmune interstitielle Lungen-, Gelenk- und Nieren-erkrankung (*COPA*-Gen) °
- ☐ Monogenetisches Still-Syndrom (systemische juvenile Arthritis (*LACC1*-Gen) °
- ☐ VEXAS-Syndrom (Exon 2, 3, 8, 14, 16 und 23 des *UBA1*-Gens) °
- ☐ CRIA-Syndrom (*RIPK1*-Gen) °

## Gastroenterologie

- ☐ Laktoseintoleranz (T/C an Position -13910 des *LCT* (Laktase)-Gens)
- ☐ Fruktoseintoleranz (Aldolase B-Defizienz; *ALDOB*-Gen)
- ☐ Prädisposition für Alkoholintoleranz (p.R48H-Austausch im *ADH1B*-Gen und p.E504K im *ALDH2*-Gen) °
- ☐ Prädisposition für Gluten-Unverträglichkeit / Zöliakie / Sprue (MHC II- / HLA II-Haplotypen DQ2.5 und DQ8)
- ☐ Prädisposition für Morbus Crohn (*NOD2*-Gen)
- ☐ Genetische Prädisposition für Morbus Crohn (IBD10; p.T300A-Austausch im *ATG16L1*-Gen) °
- ☐ Schwere Kolitis des Kleinkindalters (*IL10*-, *IL10RA*-, *IL10RB*-Gene) °
- ☐ Morbus Hirschsprung (*HSCR1*; *RET*-Gen)
- ☐ Progressive familiäre intrahepatische Cholestase Typ 3 (*ABCB4*-Gen) °

## Nierenerkrankung

- ☐ Hereditäre renale Glukosurie (*SLC5A2*-Gen) °
- ☐ Autosomal dominanter neurohypophysärer Diabetes Insipidus (*AVP*-Gen) °
- ☐ X-chromosomal nephrogener Diabetes Insipidus (*AVPR2*-Gen) °
- ☐ Autosomal nephrogener Diabetes Insipidus (*AQP2*-Gen) °

## Amyloidose

- ☐ Hereditäre Amyloidose (*FGA*- und *TTR*-Gen) °
- ☐ Hereditäre Amyloidose (*APOA1*-, *APOA2*-, *LYZ*- und *GSN*-Gen) °
- ☐ Reaktives Amyloidose-Risiko (Aminosäuren 52 und 57 SAA1-Protein) °
- ☐ LECT2-Amyloidose (*LECT2*-Gen) °

## Anämie

- ☐ Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Defizienz (hämolytische Anämie / Favismus; *G6PD*-Gen) °
- ☐  $\alpha$ -Thalassämie ( $\alpha$ -Globin-Gene *HBA1* und *HBA2*) °
- ☐  $\beta$ -Thalassämie ( $\beta$ -Globin-Gen *HBB*) °
- ☐ Sichelzellanämie ( $\beta$ -Globin-Gen *HBB*) °

## Chronische myeloproliferative Erkrankung

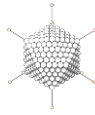
- ☐ JAK2-Quantifizierung der somatischen p.V617F-Mutation (*JAK2*-Gen) °
- ☐ JAK2-Exon 12-14 Sequenzierung (*JAK2*-Gen) °
- ☐ Thrombopoietin-Rezeptor-(*MPL*-)Gen (Myelofibrose, ET) °
- ☐ Calretikulin (*CALR*)-Gen nach Ausschluss einer somatischen JAK2- und MPL-Mutation bei MPS-/CMPD und MDS-Patienten °

## Kongenitale Neutropenie

- ☐ Autosomal dom. kongenitale Neutropenie (*ELANE*-Gen) °
- ☐ Autosomal rez. kongenitale Neutropenie mit und ohne ZNS-Symptome (Kostmann-Syndrom; *HAX1*-Gen) °
- ☐ Autosomal rez. kongenitale Neutropenie (Dursun-Syndrom; *G6PC3*-Gen) °
- ☐ X-chromosomal rez. Barth-S. (dilatative Kardiomyopathie, Neutropenie, Wachstumsverzögerung; *TAZ*-Gen) °
- ☐ Wiskott-Aldrich-Syndrom (*WAS*-Gen) °

## Immundefekt / Autoimmunerkrankung / Histiozytose

- ☐ Autoimmunlymphoproliferatives (Canale-Smith)-Syndrom Subtyp 1a (ALPS; *FAS*-Gen) °
- ☐ X-chrom. lymphoproliferatives (Duncan)-Syndrom Typ 1 (XLP1; *SH2D1A*-Gen) °
- ☐ X-chrom. lymphoproliferatives Syndrom Typ 2 (XLP2; *XIAP*-Gen) °
- ☐ Fam. hämophagozytische Lymphohistiozytose Typ 2 (*PRF1*-Gen) °
- ☐ Fam. hämophagozytische Lymphohistiozytose Typ 3 (*UNC13D*-Gen) °
- ☐ Fam. hämophagozytische Lymphohistiozytose Typ 4 (*STX11*-Gen) °
- ☐ Fam. hämophagozytische Lymphohistiozytose Typ 5 (*STXBP2*-Gen) °
- ☐ Histiozytose-Lymphadenopathie (H)-Syndrom (pigmentierte Hypertrichose mit Diabetes, Faisalabad-Hypertrichose, Sinus-Histiozytose; *SLC29A3*-Gen) °
- ☐ X-chrom. Agammaglobulinämie (M. Bruton; *BTK*-Gen) °
- ☐ Purinnukleosid-Phosphorylase (PNP)-Defizienz (T-Zell-Lymphopenie, SCID; *PNP*-Gen) °
- ☐ Autosomal dom. Hyper-IgE-Syndrom (HIES1; *STAT3*-Gen) °
- ☐ Autosomal rez. Hyper-IgE-Syndrom (HIES2; *DOCK8*-Gen) °
- ☐ Autosomal rez. Hyper-IgE-Syndrom (HIES; *TYK2*-Gen) °
- ☐ X-chrom. chronische Granulomatose (gp91phox-Protein; *CYBB*-Gen) °
- ☐ Immundefekt bei Interleukin 21-Rezeptor-Defizienz; *IL21R*-Gen) °



## Hyperinsulinismus / MODY-Diabetes

- ☐ MODY-Diabetes Typ 1 (*HNFA-Gen*) °
- ☐ MODY-Diabetes Typ 2 / autosomal dom. Hyperinsulinismus Typ 3 (*GCK-Gen*) °
- ☐ MODY-Diabetes Typ 3 (*HNFA-Gen*) °
- ☐ MODY-Diabetes Typ 4 (*PDX1-Gen*) °
- ☐ MODY-Diabetes Typ 5 (*HNFB-Gen*) °
- ☐ MODY-Diabetes Typ 6 (*NEUROD1-Gen*) °

## Andere Endokrinopathien

- ☐ Partielle kombinierte Hypophysenhormon-Defizienz (*POU1F1-Gen*) °
- ☐ Kombinierte Hypophysenhormon-Defizienz (*CPHD2; PROP1-Gen*) °
- ☐ Kombinierte Hypophysenhormon-Defizienz mit "stubby neck" (*CPHD3; LHX3-Gen*) °
- ☐ Hypokalziurische Hyperkalzämie / autosomal dom. Hypokalzämie (*CASR-Gen*) °
- ☐ Autoimmune Polyglanduläre Endokrine Insuffizienz Typ 1 (*APS1; AIRE-Gen*) °

## Skelettdysplasie

- ☐ Achondroplasie (Exons 6, 7, 8, 9 und 14 des *FGFR3-Gens*) °
- ☐ Hypochondroplasie (Exons 3, 5, 7, 8, 9, 11, 12 und 14 des *FGFR3-Gens*) °

## Neurologische Erkrankung

- ☐ Aicardi-Goutières-Syndrom Typ 1 (*TREX1-Gen*) °
- ☐ Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukodystrophie (*TREX1-Gen*) °
- ☐ Chilblain-Lupus (*CHBL1, TREX1-Gen*) °
- ☐ Genetische Prädisposition für Narkolepsie (HLA-DQB1\*0602 und -DRB1\*1501) ° \*

## Hörstörung (z. T. mit Hauterkrankung)

- ☐ GJB2-assoziierte syndromale und nicht-syndromale Hörstörung (Vohwinkel-Syndrom, Keratitis-Ichthyosis-Deafness-Syndrom, Palmoplantares Keratom; Connexin 26; *GJB2-Gen*)
- ☐ GJB6-assoziierte Hörstörung (Connexin 30; *GJB6-Gen*)
- ☐ X-chromosomale Taubheit Typ 2 (*POU3F4-Gen*) °

## Kontakt / Abteilung / Ansprechpartner:

Tel: 07731 - 9956 234  
E-Mail: [humangenetik@labor-blessing.de](mailto:humangenetik@labor-blessing.de)  
E-Mail: [info@labor-blessing.de](mailto:info@labor-blessing.de)  
Dr. rer. nat. Jonas Schmidt  
Prof. Dr. med. J. Blessing  
Tel.: 07731 - 9956 108  
Fax: 07731- 9956 999

## Hauterkrankung

- ☐ Chanarin-Dorfman-Syndrom (*ABHD5-Gen*) °
- ☐ Chilblain-Lupus erythematosus (*TREX1-Gen*) °
- ☐ Generalisierte pustulöse Psoriasis (Defizienz des Interleukin 36-Rezeptor-Antagonisten; *IL36RN-Gen*) °
- ☐ Okulokutaner Albinismus Typ IA und IB (*OCA1A+B; TYR-Gen*) °

## Tumorprädispositionssyndrom

- ☐ Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (*MEN1-Gen*) °
- ☐ Multiple endokrine Neoplasie Typ 2A und B / fam. medulläres Schilddrüsenkarzinom (*RET-Gen*)
- ☐ von Hippel-Lindau-Syndrom (*VHL-Gen*) °
- ☐ Fam. Paragangliom / Phäochromozytom Typ 1, 2, 3 und / oder 4 (*SDHD-, SDH5-, SDHAF2-, SDHC- und / oder SDHB-Gen*) °
- ☐ Fam. Paragangliom / Phäochromozytom (*TMEM127-Gen*) °
- ☐ Hereditäres diffuses Magenkarzinom (*CDH1-Gen*) °
- ☐ Peutz-Jeghers-Syndrom (*STK11-Gen*) °

## Pharmakogenetik

- ☐ Siponimod (Mayzent®) - Unverträglichkeit (*CYP2C9-Gen*) °
- ☐ DPD-Defizienz (5-FU-Intoleranz: *DPYD-Gen*)

## Pharmakogenetik / IGeL

- ☐ Cumarin-Verträglichkeit (*VKORC1- und CYP2C9-Gen*) 510,58 €
- ☐ TPMT-Defizienz (Thioguanin-Unverträglichkeit) 510,58 €
- ☐ Ansprechen auf PEG-Interferon- $\alpha$ - / Ribavarin-Therapie bei Hepatitis C-Infektion (*IFNL3-Gen*) ° 219,16 €
- ☐ Statin-induzierte Myopathie (*SLCO1B1-Gen*) ° 364,87 €

## Zytogenetik

- ☐ Chromosomenanalyse (Klinefelter etc.)<sup>W</sup>  
Material: 7,5 ml **Heparin-Blut** (2,7 ml für Kinder)!

## Sonstiges

- ☐ Monogen vererbte Fettleibigkeit / Adipositas (*MC4R-Gen*) °
- ☐ Mitochondriale Enzephalopathie, Laktatazidose, Schlaganfall-ähnliche Episoden (MELAS; *MTTL1-Gen*) °
- ☐ Morbus Fabry (*GLA-Gen*) °
- ☐ Morbus Gaucher (*GBA-Gen*) °
- ☐ Familiäre Alzheimer-Erkrankung Typ 1 (*APP-Gen*) °
- ☐ Familiäre Alzheimer-Erkrankung Typ 3 (*PSEN1-Gen*) °
- ☐ Familiäre Alzheimer-Erkrankung Typ 4 (*PSEN2-Gen*) °
- ☐ CADASIL (*NOTCH3-Gen*) °
- ☐ Hier nicht aufgeführte Untersuchung: \_\_\_\_\_

Der Bereich Molekulargenetik der Laborärzte in Singen beteiligt sich regelmäßig an den für die molekulare Analytik angebotenen Ringversuchen des Referenzinstituts für Bioanalytik (RfB) und des Instituts für Standardisierung und Dokumentation im medizinischen Laboratorium (INSTAND) e.V.

**Bestellung von Untersuchungsaufträgen und Freiumschlägen: \_\_\_\_\_ Stück**

Krankheitsbezogene Informationen sowie dieses Auftragsformular mit Einverständniserklärung finden Sie auch zum Download auf:

[www.labor-blessing.de](http://www.labor-blessing.de)

**Die Untersuchungsdauer beträgt für die meisten Genanalysen 1 Woche bis maximal 2 Wochen!**