

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

Einsendender Arzt für Probenidentität
(Praxisstempel)

MVZ genetikum GmbH
Zentrallabor
Wegenerstrasse 15
89231 Neu-Ulm
Tel: 0731 14 610-0
Fax: 0731 14 610-220

Probeneinsendeformular Postnatale Diagnostik¹

WICHTIG:

- Rückseite bitte vom Patienten ausfüllen lassen. Einwilligungserklärung **muss** zur Diagnostik vorliegen.
- **Bitte Laborüberweisungsschein (Muster 10) beilegen.**
- Humangenetische Leistungen belasten nicht das Laborbudget.

Entnahmedatum:

Tag	Monat	Jahr	Uhrzeit
			:

Abrechnung:

- GKV - Laborüberweisungsschein Muster 10
- PKV - ambulant
- PKV - stationär
- Selbstzahler
- Rechnung an Klinik

Anforderung:

- Chromosomenanalyse (2 ml Heparin-Blut)
- Array-CGH (2 ml EDTA-Blut)
- Whole-Exome-Diagnostik (2 ml EDTA-Blut)
- Trio-Whole-Exome-Diagnostik (2 ml EDTA-Blut **auch der Eltern!**)
- Episignaturen für syndromale Erkrankungen/Imprinting-Erkrankungen* (2 ml EDTA-Blut)

- Einzel-Gen-Diagnostik (2 ml EDTA-Blut):
- bitten um Rücksprache
- Sonstiges:

* derzeit nicht akkreditierte Untersuchung

Wurden bereits beim Patienten bzw. bei Angehörigen genetische Untersuchungen/genetische Sprechstunden durchgeführt.

- nein
- ja, wo

ggf. Ergebnisse/Befunde:

Angaben zum Patienten:

- weiblich männlich divers falls abweichend, Geschlecht bei Geburt: _____
- klinisch auffällig ja nein
- Ethnische Herkunft: _____
- Eigenanamnese/Verdacht/Symptome/Befunde/Diagnosen: _____

- Besteht eine Schwangerschaft: nein ja SSW _____ + _____
- Konsanguinität der Eltern nein ja, wie: _____
- Z. n. Stammzelltransplantation nein ja
- Ethnische Herkunft: _____
- wichtig für Auswertung**
- Z. n. Eizellspende nein ja
- Z. n. Samenspende nein ja

- Befunde in Kopie beigelegt

Angaben zur Familienanamnese/evtl. Stammbaum

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

- Befunde in Kopie beigelegt
- Wir bitten um Zusendung von Versand- und Entnahmematerial

Wird vom genetikum ausgefüllt

- Probe freigegeben
- Patient: EDTA-B _____, Hep-B _____,
MSA _____, DNA _____
- Partner: EDTA-B _____, Hep-B _____,
MSA _____, DNA _____
- DNA asservieren
- nativ Kultur
- Kulturen: _____

Proben-Nr.
MTA
interner Arzt/ Berater



Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

bei Ihnen ist eine genetische Untersuchung geplant, die im MVZ genetikum GmbH durchgeführt werden soll. Gemäß Gendiagnostikgesetz (**GenDG**) darf die Untersuchung nur durchgeführt werden, wenn nachfolgende Einwilligungserklärung unterschrieben vorliegt. Im Rahmen der Untersuchung werden von Ihnen Patientendaten erhoben. Im Hinblick auf die EU-Datenschutzgrundverordnung (**DSGVO**) informieren wir Sie, zu welchem Zweck wir Ihre Patientendaten erheben, speichern oder weiterleiten. Patientendaten sind alle Informationen zu Ihrer Person, die anlässlich Ihrer Untersuchung und Behandlung genutzt werden. Beispiele für Patientendaten sind: Daten aus Arztbriefen, Ihre Krankengeschichte oder Befunde und Daten aus medizinischen Untersuchungen; dazu zählen ebenso Ergebnisse von Laboruntersuchungen. Ihre Patientendaten und medizinischen Befunde (personenbezogene Daten) werden nach den Regeln der DSGVO und der ärztlichen Schweigepflicht behandelt und ohne Ihre Zustimmung nicht an Dritte weitergegeben.

Einwilligungserklärung nach GenDG und DSGVO

Ich wurde von meinem behandelnden Arzt/meiner behandelnden Ärztin über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchungen sowie über die Konsequenzen, die sich daraus für mich und genetische Verwandte ergeben können, aufgeklärt. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.

Ich fühle mich ausreichend informiert und willige in die mir angebotene und auf Seite 1 gekennzeichnete Diagnostik ein.

Ich erkläre mich gem. GenDG einverstanden mit:

Wenn nichts angekreuzt ist, werten wir dies als nein.

- der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrages** bzw. von Teilen davon an ein spezialisiertes, medizinisches Kooperationslabor ja nein
- der **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial** für zusätzliche zweckgebundene Untersuchungen (ohne Anspruch) ja nein
- der **Verwendung** asservierter DNA zu qualitätssichernden Zwecken und für die Etablierung neuer Diagnostikverfahren in pseudonymisierter Form ja nein
- der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche Datenbanken ja nein
- der **Verwendung von Untersuchungsmaterial/-ergebnissen** in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche Forschungszwecke ja nein
- der **Aufbewahrung der Ergebnisse** über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus (ohne Anspruch) ja nein

Ferner erkläre ich mich einverstanden mit:

- der **Anforderung klinischer Befundberichte**, die für die Auswertung der beauftragten Untersuchung relevant sind ja nein

Mit meiner Unterschrift erkläre ich mich mit der Verarbeitung meiner Patientendaten und medizinischer Befunde einverstanden. Die Einwilligung erfolgt freiwillig und kann gem. Art 7 DSGVO i.V.m § 8 GenDG jederzeit mit Wirkung für die Zukunft widerrufen werden, ohne dass dies nachteilige Folgen für mich haben wird. Zudem steht es mir frei, auf die Mitteilung des Ergebnisses der Untersuchung zu verzichten und jederzeit die Vernichtung des aufbewahrten Probenmaterials zu verlangen (Recht auf Nichtwissen). Weitere Informationen zur Verarbeitung von Patientendaten finden Sie unter <https://genetikum.de/datenschutz/patienten>. Widerruf kann gegenüber dem MVZ genetikum GmbH unter der Geschäftsanschrift oder per eMail unter datenschutzkoordination@genetikum.de jederzeit erklärt werden.

Wichtig! Bitte angeben:

Je nach angewandter Untersuchungsmethode kann es zum Nachweis von Veränderungen kommen, die nicht in Zusammenhang mit dem ursprünglichen Untersuchungsauftrag stehen. Veränderungen, die nach aktuellem Wissensstand, in Anlehnung an ACMG, eine Behandlungskonsequenz (Früherkennungs- und/oder prophylaktische Therapiemaßnahmen) haben, können, sofern gewünscht, als **Zufallsbefund** berichtet werden. Ein Anspruch auf Vollständigkeit besteht dabei nicht.

Ich wurde über die Bedeutung und Tragweite von Zufallsbefunden für mich und meine leiblichen Familienangehörigen aufgeklärt und möchte informiert werden:

Bei fehlender Angabe werden Zufallsbefunde nicht mitgeteilt.

BITTE ANGEBEN

ja nein

X

Ort/Datum

Unterschrift Patient/gesetzlicher Vertreter

✓

Unterschrift verantwortliche ärztliche Person

Kostenübernahmeerklärung (Privatversicherte/Selbstzahler):

Die Leistungen werden gemäß der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) abgerechnet. In der Regel werden die Kosten von den privaten Versicherungsträgern übernommen (Ausnahme Präventionsleistungen). Die Erstattung kann bedingt durch Ihren individuellen Versicherungsvertrag abweichen. Bei zu erwarteten Untersuchungskosten von über 1.000,- EUR erhalten Sie von uns eine Kosteninformation. Sollte Ihr Kostenträger einen Teil der Kosten nicht erstatten, versichern Sie, die Kosten im vollen Umfang selbst zu tragen.

X

Ort/Datum


Unterschrift Patient/gesetzlicher Vertreter

Ich wünsche **vor** Durchführung der Diagnostik eine Kosteninformation (verzögert die Diagnostik)

Hinweis: Die Diagnostik wird gestartet, sobald uns die unterschriebene Kostenübernahmeerklärung vorliegt. Therapierelevante Tumordiagnostik wird sofort nach Probeneingang begonnen.

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 unter www.genetikum.de/fuer-aerzte/probeneinsendung/indikationskriterien-molekulargenetik

Bitte gewünschte Untersuchungen ankreuzen 

Weitere Untersuchungen auf Anfrage: Rufnummer 0731 - 14 61 00

Chromosomendiagnostik

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

Spezifische Mikrodeletions/-duplikations-syndrome

- Array-CGH (molekulare Karyotypisierung) [EDTA-Blut]

Molekulargenetik

[EDTA-Blut]

Exomsequenzierung

- EXO-020: Gesamtes Exom, whole exome (WES) mit symptombasierter Auswertung (HPO, Gen-Panel),
- WES als Trio-Analyse (2ml EDTA-Blut je Elternteil erforderlich)

Carrier-Screening

- CAS-020: Carrier Screening
Zusatzoption: SMA Fra(X) DMD

Augenerkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- AUG-010: Augenfehlbildungen
- AUG-020: Möbius-Syndrom/Okulofaziale Parese
- AUG-021: chronisch progressive externe Ophthalmoplegie (CPEO)/Ptosis
- AUG-022: kongenitale Fibrose der äußeren Augenmuskeln (CFEOM)
- AUG-023: Nystagmus
- AUG-024: Okulomotorische Apraxie
- AUG-025: Duane-Syndrom
- AUG-030: Optikusatrophie
- AUG-040: Leber'sche kongenitale Amaurose
- AUG-050: Septo-optische Dysplasie
- AUG-060: Katarakt (grauer Star)
- AUG-061: Linsenluxation
- AUG-070: Glaukom (grüner Star)
- AUG-080: Hornhautdystrophie
- AUG-081: Vorderkammerfehlbildungen
- AUG-090: Familiäre exsudative (Vitreo-) Retinopathie
- AUG-091: Netzhautdystrophie
- AUG-092: Retinitis Pigmentosa
- AUG-093: Zapfen-Stäbchen-Dystrophie
- AUG-094: Usher-Syndrom
- AUG-095: Bardet-Biedl-Syndrom
- AUG-096: Stickler-Syndrom
- AUG-097: Makuladegeneration
- AUG-098: Morbus Stargardt
- AUG-100: okulärer/okulokutaner Albinismus
- AUG-110: Myopie
- AUG-120: Achromatopsie
- AUG-130: kongenitale stationäre Nachtblindheit

Einzelgen-Diagnostik

- LHON* (m.11778G>A (MT-ND4), m.3460G>A (MT-ND1) und m.14484T>C (MT-ND6))

Sonstige: _____

Bindegewebserkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- 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
- BIN-050: Stickler-Syndrom
- BIN-060: Cutis laxa

Einzelgen-Diagnostik

- Loeys-Dietz-Syndrom (TGFB1, TGFB2)
- Marfan-Syndrom (FBN1)
- Sonstige: _____

Blutbildungsdefekte

Gen-Panel-Diagnostik

- BLT-010: Erweiterte Hämochromatose
- BLT-020: Morbus Osler
- BLT-030: hereditäre Thrombophilie (THPH)
- BLT-040: Fibrinogenmangel
- BLT-050: Kugelzellanämie

Einzelgen-Diagnostik

- Antithrombin-Mangel (SERPINC1*)
- Faktor II-Mutation (F2*)^{CO}
- Faktor V-Leiden-Mutation (F5*)^{CO}
- Faktor VII-Mangel (F7*)
- Faktor XIII-Mangel (F13A1*, F13B*)
- Hämochromatose (HFE)
- Protein C-Mangel (PROC*)
- Protein S-Mangel (PROS1*)
- Thalassämie (HBA1/2*)^{CO}
- Sonstige: _____

Entwicklungsstörungen / geistige Behinderung

- Molekulare Karyotypisierung (array-CGH)

Gen-Panel-Diagnostik

- EWS-001: allgemeine Entwicklungsstörungen
- 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-Syndrom (MS-MLPA)
- CHARGE-Syndrom (CHD7*)
- Fra(X)-Syndrom (FMR1)
- Megalenzephalie-Syndrome PIK3CA* (AKT1*, CCND2*, MTOR*, PIK3R2*)
- Prader-Willi-Syndrom (MS-MLPA)
- Rett-Syndrom (MECP2)
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)
- Sonstige: _____

Epilepsien

Gen-Panel-Diagnostik

- EPI-010: Epileptische Enzephalopathien (♂)
- EPI-020: Epileptische Enzephalopathien (♀)
- 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 Therapie-relevanz

Einzelgen-Diagnostik

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

Fertilitätsstörungen

Gen-Panel-Diagnostik

- FES-010: Kallmann-Syndrom / Hypogonadotroper Hypogonadismus
- FES-020: Atypisches Adrenogenitales Syndrom
- FES-030: Primäre Ovarialinsuffizienz
- FES-040: Embryonaler Arrest /Eizellreifungsstörung
- FES-050: Rezidivierende Molenschwangerschaft
- FES-060: Azoospermie

Einzelgen-Diagnostik

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

Fiebersyndrome

Gen-Panel-Diagnostik

- FBS-010: Periodische Fiebersyndrome - häufigste genetische Ursachen

Einzelgen-Diagnostik

- Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)
- Sonstige: _____

Hauterkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- SKN-010: Kongenitale Ichthyosen
- SKN-020: Epidermolysis bullosa simplex
- SKN-030: Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie
- SKN-040: Epidermolysis bullosa junctionalis
- SKN-050: Epidermolysis bullosa dystrophica
- SKN-060: Ektodermale Dysplasie
- SKN-070: Progerie und progeroide Syndrom
- Sonstige: _____

Herzkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- HRZ-010: Hypertrophe Kardiomyopathie
- HRZ-020: Dilatative Kardiomyopathie
- HRZ-030: Noonan-Syndrom/RASopathie
- HRZ-040: sonstige isolierte kongenitale Herzfehlbildungen
- HRZ-041: Atriumseptumsdefekt (ASD)
- HRZ-042: Ventrikelseptumsdefekt (VSD)
- HRZ-043: Fallot-Tetralogie (TOF)
- HRZ-050: Long-QT-Syndrom
- HRZ-060: Brugada-Syndrom
- HRZ-070: Herzrhythmusstörungen (Basisdiagnostik)
- HRZ-080: arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie/Dysplasie (ARVC/ARVD)
- HRZ-090: Vorhofflimmern
- HRZ-100: catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)/ Kammerflimmern/Short-QT-Syndrom
- HRZ-110: linksventrikuläre Non-Compaction Kardiomyopathie (LVNC)
- HRZ-200: Aortenerweiterung
- Sonstige: _____

Hirnentwicklungsstörungen

Gen-Panel-Diagnostik

- HRN-010: Holoprosenzephalie
- HRN-020: Migrationsstörung
- HRN-021: Lissenzephalie
- HRN-022: Polymikrogyrie
- HRN-023: Periventrikuläre noduläre Heterotopie
- HRN-030: Hydrozephalus
- HRN-040: Megalenzephalie
- HRN-050: Pontozebelläre Hypoplasie
- HRN-060: Aicardi-Goutieres Syndrom
- HRN-070: Coffin-Siris-Syndrom
- HRN-080: Kabuki-Syndrom
- HRN-090: Cornelia-de-Lange-Syndrom

Bitte gewünschte Untersuchungen ankreuzen

Weitere Untersuchungen auf Anfrage: Rufnummer 0731 - 14 61 00

- HRN-100: Mikrozephalie
- HRN-110: Makrozephalie
- HRN-120: Joubert-Syndrom
- HRN-130: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie

Einzelgen-Diagnostik

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

Hörstörungen

Gen-Panel-Diagnostik

- OHR-020: Usher-Syndrom - ausgewählte Gene
- OHR-030: isolierte Hörstörung
- OHR-040: syndromale Hörstörung
- OHR-050: adulte Hörstörung
- OHR-060: auditorische Neuropathie

Einzelgen-Diagnostik

- GJB2 (Connexin 26) / GJB6 (Connexin 30*)
- Sonstige: _____

Immunologie

Einzelgen-Diagnostik

- Bruton, Morbus (BTK*)
- Sonstige: _____

Neurologie

Gen-Panel-Diagnostik

- MYO-011: Gesamtpanel Myopathien / Muskeldystrophien
- MYO-020: Nicht-dystrophe Myotonien und Periodische Paralyse
- NEU-010: Amyotrophe Lateralsklerose (familiär, fALS)
- NEU-011: ALS und Differentialdiagnosen
- NEU-040: Spinocerebelläre Ataxien (Repeats)^{CO}
 - SCA1 SCA7
 - SCA2 SCA17
 - SCA3 SCA27B
 - SCA6 RFC1
- NEU-051: Gesamtpanel Ataxien (ohne Repeats)
- NEU-070: Familiäre Hemiplegische Migräne (FHM)
- NEU-080: Neuronale Ceroid-Lipofuszinosen (NCL)
- NEU-090: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie
- NEU-101: Gesamtpanel Neuropathien (inkl. PMP22)
- NEU-150: Hereditäre Spastische Paraplegie (HSP, SPG)
- NEU-160: Parkinson, ED 50a
- NEU-170: Dystonien
- NEU-180: Alzheimer-Demenz
- NEU-190: Dementielle Erkrankungen (ohne Alzheimer-Demenz)
- NEU-200: Okulomotorische Apraxie

Einzelgen-Diagnostik

- Muskeldystrophie Typ Becker-Kiener (DMD)
- Muskeldystrophie Typ Duchenne (DMD)
- Myotone Dystrophie Typ 1, Curshmann-Steinert (DMPK)
- Myotone Dystrophie Typ 2, PROMM (CNBP)
- Myotonia congenita, Typ Becker/Thomsen (CLCN1)
- Paramyotonia congenita, Eulenburg (SCN4A)
- Spinale Muskelatrophie, Typ I, II, III (SMN1)
- Spinobulbäre Muskelatrophie, Typ Kennedy (AR)
- ALS / FTD Stufe 1 (C9orf72-Repeat)*
- CADASIL (NOTCH3*)
- Chorea Huntington (HTT)
- Fabry, Morbus (GLA)
- Friedreich-Ataxie (FXN)^{CO}
- FXTAS (FMR1)
- HMSN Typ 1 Basisdiagnostik (PMP22-Duplikation)

- Hereditäre Neuropathie mit Druckläsionen (PMP22-Deletion)
- MELAS*
- Sonstige: _____

Nierenerkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- REN-010: Polyzystische Nierenerkrankungen (ADPKD)
- REN-020: Polyzystische Nierenerkrankungen (ARPKD)
- REN-030: Congenitale Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege (CAKUT)
- REN-040: Alport-Syndrom
- REN-050: Nephrotisches Syndrom (fokal-segmentale Glomerulosklerose / FSGS)
- Sonstige: _____

Noonan / RASopathien

Gen-Panel-Diagnostik

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

Skeletterkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- SLT-010: Kleinwuchs
- SLT-020: Großwuchs
- SLT-030: Skelettdysplasien
- SLT-040: Kraniosynostosen
- SLT-050: Arthrogyryposis
- SLT-060: Osteogenesis imperfecta
- SLT-070: Osteopetrose

Einzelgen-Diagnostik

- Achondroplasie (FGFR3)
- Crouzon-Syndrom (FGFR2)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Hypophosphatasie (ALPL*)
- Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2)
- SHOX-Haploinsuffizienz, Léri-Weill-Syndrom (SHOX)
- Thanatophore Dysplasie (FGFR3)
- Sonstige: _____

Stoffwechselerkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- SWS-010: Glykogenspeichererkrankungen
- SWS-020: Fettsäureoxidationsstörungen
- SWS-030: MODY-Diabetes
- SWS-040: Familiäre Hypercholesterinämie
- SWS-050: Adipositas
- SWS-060: Hereditäre Porphyrien
- SWS-070: Hyperkalzämie
- SWS-080: Hypoparathyreoidismus
- SWS-090: Hyperparathyreoidismus
- SWS-100: Hypothyroidismus
- SWS-110: klassisches Adrenogenitales Syndrom
- SWS-120: Lipodystrophie
- SWS-130: Hyperlipidämie
- SWS-140: PFIC

Einzelgen-Diagnostik

- Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2)
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A1)
- Cystische Fibrose (CFTR)
- Fabry, Morbus (GLA)
- Hämochromatose (HFE)
- Hereditäre Pankreatitis (SPINK1*, PRSS1*, CTRC*)
- Meulengracht, Morbus (UGT1A1)
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)
- Wilson, Morbus (ATP7B)
- Sonstige: _____

Tumorerkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- TMR-010: Brust- und Eierstockkrebs
BRCA1, BRCA2
- TMR-030: Brust- und Eierstockkrebs 13 Core-Gene: BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C, ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, PTEN, RAD51D, STK11, TP53
- TMR-040: Fanconi-Anämie
- TMR-050: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom, HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)
- TMR-051: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom, HNPCC (MLH1, PMS2)
- TMR-052: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom, HNPCC (MSH2, MSH6)
- TMR-053: Erweitertes Darmkrebspanel
- TMR-060: Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom
- TMR-070: Hereditäre adenomatöse Polyposis
- TMR-080: Schilddrüsenkarzinom
- TMR-090: Pankreaskarzinom
- TMR-100: Magenkarzinom
- TMR-110: Prostatakarzinom
- TMR-120: Nierenkarzinom
- TMR-130: Tumore des zentralen Nervensystems
- TMR-140: Melanom
- TMR-150: Endometriumkarzinom
- TMR-160: Neurofibromatose/Café-au-lait-Flecken
 - NF1 LZTR1
 - NF2 SPRED1
 - SMARCB1
- TMR-170: Multiple endokrine Neoplasien

Einzelgen-Diagnostik

- Li-Fraumeni-Syndrom (TP53*)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (RET)
- Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)
- Wilms-Tumor (WT1*)
- Sonstige: _____

Ziliopathien

Gen-Panel-Diagnostik

- ZIL-010: Bardet-Biedl-Syndrom
- ZIL-020: Joubert-Syndrom
- ZIL-030: Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom (SRTD)
- ZIL-040: Meckel-Gruber-Syndrom
- ZIL-050: Nephronophthise
- ZIL-060: Orofaziodigitales Syndrom (OFD)
- ZIL-070: Primäre ziliäre Dyskinesie/CILD
- ZIL-080: Senior-Loken-Syndrom
- Sonstige: _____