



## Probenmaterial

- EDTA-Blut
- Heparin-Blut
- DNA

## Geschlecht des Probanden/ Patienten

- weiblich
- männlich

## Kostenträger

- gesetzliche Krankenversicherung (GKV)
- privat (PKV)/ Selbstzahler, Kostenübernahmeerklärung erforderlich
- stationär, Rechnung an Einsender

## Medizinische Fragestellung und klinische Angaben

diagnosticum Zentrum für Humangenetik untersucht alle bekannten Gene zu allen genetischen Fragestellungen. Sie beschreiben die klinische Situation, wir führen die hierzu relevante Analyse durch:

Diagnose/Verdachtsdiagnose \_\_\_\_\_

Symptome/Medikation \_\_\_\_\_

Anamnese/Familienanamnese \_\_\_\_\_

Proband/ Patient erkrankt  Familienangehörige erkrankt   
betroffen ist/ sind \_\_\_\_\_

Vorbefunde vorhanden  falls ja, bitte beifügen

bei V.a. erblicher Brust-/ Eierstockkrebs: Indikationskriterien erfüllt

s.a. [https://www.ago-online.de/fileadmin/ago-online/downloads/\\_leitlinien/kommission\\_mamma/2022/Einzeldateien/AGO\\_2022D\\_02\\_Brustkrebsrisiko\\_Genetik\\_und\\_Praevention.pdf](https://www.ago-online.de/fileadmin/ago-online/downloads/_leitlinien/kommission_mamma/2022/Einzeldateien/AGO_2022D_02_Brustkrebsrisiko_Genetik_und_Praevention.pdf)

bei V.a. erblicher Darmkrebs: Indikationskriterien erfüllt

s.a. <https://www.leitlinienprogramm-onkologie.de/index.php?id=62&type=0>



## DNA-Diagnostik zur angegebenen klinischen Fragestellung

Analyse zur Fragestellung, s.o.

Sequenzierung aller bekannter codierender Gene (Whole Exome Sequencing, WES) mittels Next Generation Sequencing (NGS)/ Panel-/ Repeat-Analyse

Für o.g. Fragestellung erfolgt:

- Auswahl der relevanten Gene/ Gruppen von Genen ("Gen-Panels")
- Auswahl der adäquaten Analysetechnik
- bioinformatische Auswertung und
- medizinisch-klinische Interpretation detektierter DNA-Varianten

Bei Rückfragen kontaktieren Sie:  
069 - 530 84 370 oder [info@genetik.diagnosticum.eu](mailto:info@genetik.diagnosticum.eu)

## Einfache DNA-Genotypisierung häufiger Erkrankungen

Nahrungsmittel-assoziierte Erkrankungen, Zöliakie u.ä.  
Panel-Genotypisierung (ADH1B, ALDH2, ALDOB, ATP7B, G6PD, HFE, HLA, LCT, MTHFR, SLC19A1, SOD2, UGT1A1)

Gerinnungsstörung/ Thrombophilie  
Panel-Genotypisierung (F2, F5, MTHFR, PAI)

Hämochromatose (HFE-Gen)

Morbus Meulengracht (UGT1A1-Gen)

## Pharmakogenetik

Analyse für Therapie mit PARP-Inhibitoren:  
bei entsprechenden Karzinomen

PGS.5FU (DPYD)  
vor/ bei Therapie mit Fluorouracil, Capecitabin, Tegafur und Flucytosin  
GKV-Patienten: Überweisungsschein umseitig  
PKV-/Selbstzahlerleistung: 131,39 €

PGS.Siponimod (CYP2C9)  
vor Therapie mit Siponimod (MAYZENT)  
GKV-Patienten: Überweisungsschein umseitig  
PKV/ Selbstzahlerleistung: 111,27 €

PGS.Pharma 2.0  
Empfehlungen für Therapie betreffen >70 Wirksubstanzen.  
Analyse auf 45 Varianten aus 12 Genen (Genotypisierung).  
Entspricht aktuellem Standard des europäischen Experten-Konsortiums.

PKV/ Selbstzahlerleistung: 292,30 €  
Bitte Kostenübernahme umseitig unterschreiben

Aufgrund der großen Menge der Informationen ist für den Klinischen Einsatz die Nutzung der mobilen Web-APP empfohlen.  
Zum Download den QR-Code scannen.

App Store Google Play

pharma.sensor App  
einfach downloaden und  
installieren durch  
einscannen des QR-Codes



## Zytogenetik und molekulare Zytogenetik

Chromosomenanalyse (Heparin-Blut)

Array-CGH  
Falls bisher noch nicht erfolgt: zusätzlich Chromosomen anfordern

## Allgemeine und präanalytische Hinweise

Die genetische Diagnostik belastet nicht das Laborbudget des überweisenden Arztes, siehe auch:  
<https://www.kbv.de> - Praxisinformation, Genetische Laboruntersuchungen, Veranlasser

**Probenmaterial Molekulargenetik**  
EDTA-Blut / DNA (Raumtemperatur)  
mind. 3ml / 5-20 µg

**Probenmaterial Chromosomenanalyse**  
Heparin-Blut  
mind. 3ml

**Probenversand:**  
normaler Postweg  
Versandmaterial

**Analysedauer:**  
3-8 Wochen (abhängig von Analyseumfang)

Versandmaterial anzufordern unter Telefonnummer 069 - 530 84 370 oder [info@genetik.diagnosticum.eu](mailto:info@genetik.diagnosticum.eu)