

Probenmaterial

- EDTA-Blut
- Heparin-Blut
- DNA

Geschlecht des Probanden/ Patienten

- weiblich
- männlich
- divers

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/2023/Einzeldateien/AGO_2023D_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

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)

für Therapie mit Fluorouracil, Capecitabin, Tegafur und Flucytosin
GKV-Patienten: Überweisungsschein umseitig/ PKV-/Selbstzahlerleistung: 131,39 €

PGS.Siponimod (CYP2C9)

für Therapie mit Siponimod (MAYZENT)
GKV-Patienten: Überweisungsschein umseitig/ PKV/ Selbstzahlerleistung: 111,27 €

PGS.Mavacamten (CYP2C19)

für Therapie hypertropher obstruktiver Kardiomyopathie (HOCM),
GKV-Patienten: Überweisungsschein umseitig/ PKV/ Selbstzahler: 111,27 €

PGS.Irinotecan (UGT1A1)

für Therapie mit irinotecanhaltigen Arzneimitteln
GKV-Patienten: Überweisungsschein umseitig/ PKV/ Selbstzahler: 111,27 €

PGS.Pharma 2.0

Analyse auf 45 Varianten aus 12 Genen
Gezielte Empfehlungen für Therapie betreffend 50 Wirksubstanzen
PKV/ Selbstzahlerleistung: 292,30 €

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://genetik.diagnosticum.eu/images/downloads/INFOS/2016_10_26_Praxisinformation_Genetische_Laboruntersuchungen_Veranlasser.pdf

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