

Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname des Versicherten geb. am

Kassen-Nr.      Versicherten-Nr.      Status

Betriebsstätten-Nr.      Arzt-Nr.      Datum

**Eintrag nur bei Weiterüberweisung!**  
 Betriebsstätten-Nr. des Erstveranlassers      Arzt-Nr. des Erstveranlassers

## Überweisungsschein für Laboratoriums- untersuchungen als Auftragsleistung

Kurativ     Präventiv     bei belegärztl. Behandlung     Unfall, Unfallfolgen

**Auftragsnummer des Labors**

Hier bitte sorgfältig Barcode-Etikett einkleben!

ggf. Kennziffer Quartal

Kontrolluntersuchung bekannte Infektion Geschlecht

Behandlung gemäß eingeschränkter Leistungsanspruch

§ 116b SGB V       gemäß § 16 Abs. 3a SGB V

Empfängnisregelung, Sterilisation, Schwangerschaftsabbruch

Abnahmedatum      Abnahmezeit

T T M M J J      h h m m

**Befundübermittlung eilt**, nachrichtlich an      Telefon Nr. \_\_\_\_\_      Fax Nr. \_\_\_\_\_

Diagnose/Verdachtsdiagnose

---

Befund/Medikation

---

Auftrag

---

Vertragsarztstempel / Unterschrift überw. Arzt

*Nicht zu verwenden bei Arbeitsunfällen, Berufskrankheiten und Schülerunfällen*

Muster 10 (1.2012)

## Angeborene Störungen im Lipoproteinstoffwechsel

31

Berner Str. 117  
 Tel. 069 66 90 03 - 900  
 Fax. 069 66 90 03 - 940  
 www.laborarztpraxis.de



Material: 2,7 ml EDTA-Blut

**Humangenetische Untersuchungen aus dem Kap.11 EBM sind Kassenleistungen und belasten nicht das Budget**

Bitte das "Punkteschema für die klinische Diagnostik der familiären Hypercholesterinämie" auf der Rückseite ausfüllen.  
 Die Angaben dienen der Spezifizierung der Auftragsindikation und beeinflussen die Interpretation der erhobenen genetischen Befunde.  
 Bitte dieses zweiseitige Formular und Einverständniserklärung nach Gendiagnostikgesetz beilegen.

**Indikation / Verdachtsdiagnose:**

**Familiäre Hypercholesterinämie (FH)**

**Autosomal dominante Hypercholesterinämie (ADH)**

LDLR, PCSK9, APOB (Codon 3500/3531)

Einzelgenanalyse:

LDLR  
 PCSK9  
 APOB (Codon 3500/3531)

**Autosomal rezessive Hypercholesterinämie (ARH)**

LDLRAP1

Hyperbetalipoproteinämie (APOB-Gen)  
 Lipoprotein (a) (LPA-Gen: rs10455872; rs3798220)  
 SLC01B1 (Risikoabschätzung bei Statintherapie)

**Familiäre Hypertriglyceridämie/Chylomikronämie**

**Hyperlipoproteinämie Typ I**

LPL, APOC2, APOA5, GPIHBP1

Einzelgenanalyse:

LPL       APOA5  
 APOC2       GPIHBP1

**Hyperlipoproteinämie Typ III**

APOE: Isoformen E2/E3/E4  
 APOE: Komplettssequenzierung bei Typ III HLP gesichert + Ausschluss des APOE Genotyps E2/2

**HDL-Veränderungen**

**HDL-Mangel**

APOA1, APOA2, ABCA1, LCAT

Einzelgenanalyse:

APOA1       ABCA1  
 APOA2       LCAT

Cholesterinester-Transferprotein-Mangel (CETP-Gen)  
 Hyperalphalipoproteinämie 2 (APOC3-Gen, CETP-Gen)

**Familiäre Mutation**

Einzelgenanalyse der familiären Mutation ->  
**Bitte Kopie des molekulargenetischen Befundes beilegen**



0066 1250 03

Version4\_20160630



0066 1251 03

Berner Str. 117  
Tel. 069 66 90 03 - 900  
Fax. 069 66 90 03 - 940  
www.laborarztpraxis.de



Laborarztpraxis  
Dres. Walther, Weindel  
und Kollegen

## Punkteschema für die klinische Diagnostik der familiären Hypercholesterinämie

Familienanamnese		Punkte
Verwandter ersten Grades mit frühmanifestierter kardiovaskulärer Erkrankung (<55 Jahre Männer; <60 Jahre Frauen)	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	1
Verwandter ersten Grades mit einem LDL-C > 190mg/dl	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	1
Verwandter ersten Grades mit Xanthomen oder Arcus lipoides (<50 Jahre) oder Kinder unter 18 Jahren mit LDL-C > 190 mg/dl	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	2
<b>Anamnese</b>		
(<60 Jahre) koronare Herzkrankheit	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	2
(<60 Jahre) kardiovaskuläre Erkrankung oder periphere arterielle Verschlusskrankheit	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	1
<b>Körperliche Untersuchung</b>		
Sehnenxanthome	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	6
Arcus lipoides (<45 Jahre)	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	4
Lipidsenkende Therapie seit: .....	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	
<b>LDL-C Werte</b>		
> 325 mg/dl (8,5 mmol/l)	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	8
251-325 mg/dl (6,5-8,4 mmol/l)	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	5
191-250 mg/dl (5,0-6,4 mmol/l)	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	3
155-190 mg/dl (4,0-4,9 mmol/l)	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	1

### Punkteschema für die klinische Diagnostik der familiären Hypercholesterinämie

8 und mehr Punkte: Diagnose sehr wahrscheinlich (genetische Diagnostik indiziert)

6-7 Punkte: Diagnose wahrscheinlich (genetische Diagnostik indiziert)

3-5 Punkte: Diagnose möglich (Indikation für genetische Diagnostik von der klinischen Situation abhängig)

European Association for Cardiovascular Prevention and Rehabilitation, Reiner Z, Catapano AL et al., (2011)  
ESC/EAS Guidelines for the management of dyslipidaemias. European Heart Journal (2011)32, 1769-1818

Version4\_20160630