



Senden Sie bitte Vollblut:  
 • EDTA Röhrchen (1x8ml oder 2x4ml)  
 • klinische Information (Phänotyp)  
 • mit A-Post  
 • nicht einfrieren

Monovette® Sarstedt  
 EDTA = rot (EU)



Vacutainer® Becton Dickinson  
 EDTA = violett

Mitglied des European Molecular Genetics Quality Network (EMQN)  
 Mitglied der Swiss Commission for Quality Control in Medical Laboratories (QUALAB)



**diagene gmbh** Tel: +41 61 7118 580  
 Kaegenstrasse 17 Fax: +41 61 7118 581  
 CH-4153 Reinach Tel: (24h): +41 79 7086 617  
 Schweiz e-Mail: routine@diagene.com  
 Web: http://www.diagene.com

Basellandschaftliche Kantonbank: 16 2.062.395.92 769  
 Krankenkassen-Konkordanznummer: K 8200.13

• Blutentnahme-Material kann bei uns angefordert werden

Andere Analysen:

	Externe Identifikations-Nummer	diagene Identifikations-Nummer
Patient	Identifikationsnummer	Bitte leer lassen
	Name	Vorname
	Geburtsdatum (TT/MM/JJJJ)	Strasse / Nr.
	Datum der Blutentnahme (TT/MM/JJJJ)	PLZ / Ort
Zuweisender Arzt	Name	Spital / Praxis
	Abteilung	Strasse / Nr.
	PLZ / Od	Land
	Bestätigung, dass ein schriftlicher Informed Consent der Patientin/des Patienten (siehe www.diagene.com) vorhanden ist: <input type="checkbox"/>	
Unterschrift zuweisende Ärztin/zweisender Arzt		Rechnung an (falls nicht an Patient): <input type="checkbox"/>

## Genetik

### Metabolismus / Hämatologie

- Lactoseintoleranz: Promotormutation -13910 T/C (LCT)
- M. Wilson (ATP7B): H1069Q; andere Mutationen
- M. Fabry (Alpha-Galactosidase): R227X/Q, R342X/Q
- Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV): M680I, M694V/I
- Hämochromatose (HFE): H63D, C282Y; S65C.
- Faktor V Leiden (FV): R506Q
- Faktor II, Prothrombin (PTHB): nt20210G>A
- Hyperhomocysteinämie (MTHFR): nt677C>T
- Plasminogen Aktivator Inhibitor (PAI1): 4G/5G
- Plättchen Glykoprotein IIIa (GP3A, Integrin-Sub): L33P
- P-Selectin (SELP): V460L
- Interleukin 4 (IL4): nt589C>T

### Onkologie

- Li-Fraumeni Syndrom (P53): Mutationen in Exon 5-8
- Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2A, 2B: RET-Kinase

### Neurologie (bei klinisch diagnostizierter Demenz)

- Apolipoprotein E Gen, Apo E2, E3, E4: C112R, R158C
- Alpha-2 Macroglobulin: V1000I
- Butyrylcholinesterase, K-Variante: A539T
- Cathepsin D: A224V
- Cystatin C: A25T
- Lipoprotein Lipase: N291S
- Lipoprotein Receptor-related Protein: nt766C>T
- Myeloperoxidase: nt(-463)G>A
- Amyloid Precursor Protein (APP): V717I
- Präsenilin I (PS1): nt(-48)C zu T
- Präsenilin II (PS2): B141I
- Tau Protein: R370W
- Progranulin: Wichtigste Mutationen
- CADASIL-MMT (NOTCH3): Analyse Exon 3, 4
- CADASIL-SEQ (NOTCH3): Komplette Genanalyse
- Chorea Huntington (Huntington): Triplet-Repeat
- Genotypisierungen: HLA-Typisierung DRB1: Class II

### Wissenschaftliche Studien

- Plasmabanking: Langzeit Archivierung von Plasmaproben
- DNA Banking: Langzeit-Archivierung von DNA-Proben
- RNA Banking:
- Langzeit-Archivierung von RNA-, Lymphozyten-Proben

### Kardiovaskuläre Risikofaktoren / Lipidologie

- Familiäre Dysbetalipoproteinämie: Apo E2 (R158C)
- Familiär Defektives Apo B-100: R3'500Q/W, H3543Y
- Familiäre Hypercholesterinämie: Komplettanalyse
- Einzel-Analyse (ein einzelner Patient)
- Familien-Analyse (Cosegregations-Analyse)
- Familiär-kombinierte Hyperlipidämie
- Lipoproteinlipase-assoziiert: D009N, D250N, N291S

#### Kardiovaskuläre Risikofaktoren (Assoziation)

- Angiotensin-Converting Enzym: Ins/Del-Polymorph
- Apolipoprotein E, Apo E2, E3, E4 (C112R, R158C)
- Faktor V Leiden (FV): R506Q
- Faktor II, Prothrombin (PTHB): nt20210G>A
- Hyperhomocysteinämie (MTHF): nt677C>T
- Plasminogen Aktivator Inhibitor (PAI1): 4G/5G
- Plättchen Glykoprotein IIIa (GP3A Integrin-Sub): L33P
- P-Selectin (SELP): V460L
- Interleukin 4 (IL4): nt589C>T

#### Kardiale Arrhythmien (Ionenkanal-Mutationen)

- LQT-MMT (KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2, SCN5A)
- Long-QT-Syndrom, Hauptmutationen, 5 Gene
- BRUG-MMT (SCN5A)
- Brugada Syndrom, Hauptmutationen, SCN5A
- LQT-SEQ (KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2, SCN5A)
- Long-QT-Syndrom, Komplettanalyse, 5 Gene
- BRUG-SEQ (SCN5A)
- Brugada Syndrom, Komplettanalyse, SCN5A

### Pharmakogenetik / Theranostik

- Apolipoprotein E, Apo E2, E3, E4 (C112R, R158C)
- Alzheimer-Demenz (Mol Diagn 1999;4:335)
- Hyperlipidämie (Pharmacogenet 2002;12:313)
- 13-cis Retinat (Ann Int Med. 2002;136:582)A
- Angiotensin-Converting Enzym: Ins/Del-Polymorph
- ACE-Hemmern (Atherosclerosis 2002;163:213), • Betablocker
- Herzinsuffizienz (Circulation 2001;103:1644)
- Fibrate (Wirkung Hyperlipidämie) (Clin Genet 2002;62:45)
- Lipoproteinlipase-Gen
- kombinierte Hyperlipidämie (D009N)
- KHK (S447X) (Atherosclerosis 2002;163:213)
- SREBP-1c: ART-NW (nt3322C>G) (AIDS 2001;15:2045)
- SREBP-2: KHK (Atherosclerosis 2002;164:15)
- CYP2C9: Coumarin-Wirkung
- VKORC1: Coumarin-Wirkung