

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

Institut für Klinische Genetik Bonn

Dr. med. Nicolai Kohlschmidt

Facharzt für Humangenetik – Medizinische Genetik
 Facharzt für Kinderheilkunde und Jugendmedizin

Maximilianstraße 28d
 53111 Bonn

Tel: 02 28/969 68 67-0
 Fax: 02 28/969 68 67-6

info@genetik-bonn.de
 www.genetik-bonn.de

Genetische Diagnostik (Pädiatrie / Neurologie / Onkologie / Endokrinologie)

Einsender (Stempel)/ Fax.

Überweisungs-Schein liegt bei

Rechnung an Einsender

Selbstzahler, Rechnung an Patient/in

Unterschrift _____

Ansprechpartner-Station/Tel. _____

Entnahmedatum (wichtig):	Material: <input type="radio"/> Heparin-Blut <input type="radio"/> DNA <input type="radio"/> Zell-Suspension <input type="radio"/> EDTA-Blut <input type="radio"/> Hautbiopsie <input type="radio"/> _____
Klinische Diagnose / Verdacht / Symptome:	<input type="radio"/> Retardierung <input type="radio"/> Klein-/Großwuchs (Größe ____) <input type="radio"/> Mikro-/Makrocephalie <input type="radio"/> krankhafte Adipositas (Länge/Gewicht oder BMI) <input type="radio"/> Oligo-/Azoospermie <input type="radio"/> Fehlgeburten (Anzahl ____)
Familienanamnese, evtl. Stammbaum:	
Herkunft (Land):	

Einverständniserklärung

Nicht Zutreffendes / nicht Gewünschtes bitte streichen.

Ich bin mit den rückseitig aufgeführten (angekreuzten) genetischen Untersuchungen, deren Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft mir in einem Aufklärungsgespräch von Frau/Herrn Dr. (verantw. Ärztin/Arzt) _____ erläutert wurden, einverstanden.

Nach Abschluss der Analyse(n) verbleibendes Untersuchungsmaterial übereigne ich hiermit gemäß §950 BGB dem Labor, welches die Analyse durchführt. Die Untersuchungsergebnisse müssen vom Labor nicht entsprechend den gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie mir bzw. meiner Familie auch in Zukunft zur Verfügung stehen.

Datum/Unterschrift:

Alternativ

Ich,

(verantw. Ärztin/Arzt) versichere, dass ich die Patientin/den Patienten über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchungen aufgeklärt habe und diese/r gegenüber mir ihr/sein Einverständnis erklärt hat.

Datum/Unterschrift:

Untersuchungsauftrag Molekular-, Molekularcyto- und Cytogenetik

- Chromosomen-Analyse (Heparin Blut)
- FISH-Darstellung folgender Chromosomenregion (siehe auch MLPA-Deletionsanalysen) _____

Alle folgenden Untersuchungen EDTA-Blut

- Trisomie 13/18/21 Gonosomen-Schnelltest* (Dauer 6-8 Arbeitsstunden)
- Subtelomer-Analyse
- X-gekoppelte mentale Retardierung
- Chromos. Mikrodeletionen (u.a. 1p36-, Alagille, AS/PWS, DiGeorge, Wolf-Hirschhorn, Miller-Dieker, NSD1, Smith-Magenis, Saethre-Chotzen, Williams-Beuren) **bitte benennen**
- Kallmann-Syndrom [KAL1]
- CGH-Array (Mikrodeletions-/Duplikationsanalyse) _____
- Sonstiges (Locus bitte benennen) _____

Adipositas (krankhafte Form)

- Leptin [LEP]
- Leptin-Rezeptor [LEPR]
- Melanocortin 4 Rezeptor [MC4R]

Entwicklungsstörungen / Dysmorphie-Syndrome

- Alagille-Syndrom [JAG1]
- Alpers-Syndrom [POLG]^s
- Angelman-Syndrom [Methyl., UBE3A]
- Bannayan-Riley-Ruvalcaba Syndrom [PTEN]
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom (Methyl.)
- CFC-Syndrom [BRAF, MEK1, MEK2, HRAS, NRAS]
- Christianson-Syndrom (Angelman like) [SLC9A6]
- Coffin-Lowry-Syndrom [RSK2]
- Cowden-Syndrom [PTEN]
- Fragiles-X-Syndrom A [FMR1]
- Holoprosenzephalie [SHH]
- Holt-Oram-Syndrom [TBX5]
- Kabuki-Syndrom [MLL2, KDM6A]^s
- Leopard-Syndrom Typ 2 [RAF1]
- Lujan-Fryns-Syndrom [MED12]^s
- MELAS-Syndrom [POLG1]
- Mowat-Wilson-Syndrom [ZEB2]
- Neurofibromatose 1 [NF1; SPRED1]
- Neurofibromatose 2 [NF2]
- Noonan-Syndrom [PTPN11, SOS1, KRAS, RAF1, SHOC2]^s
- Opitz FG-Syndrom [MED12]
- Opitz-BBB/G-Syndrom [MID1]
- Pitt-Hopkins-Syndrom [TCF4]
- Prader-Willi-Syndrom [Methyl., SNRPN]
- Proteus-Syndrom [PTEN]
- Rett-Syndrom [MECP2, CDKL5, FOXG1]
- Rubinstein-Taybi-Syndrom [CREBBP, EP300]^k
- Seckel-Syndrom [ATR, PCNT, RNU4ATAC]
- Silver-Russel-Syndrom [Methyl., UPD7]
- Shah-Waardenburg-Syndrom Typ 4A [EDNRB]
- Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom [GPC3]
- Sotos-Syndrom [NSD1]
- Stüve-Wiedemann-Syndrom [LIFR]
- Tuberöse Sklerose Typ 1/2 [TSC1/2]
- X-gekoppelter Hydrozephalus [L1CAM]

Fiebersyndrome

- Hyper-IgD-Syndrom (HIDS) [MVK]
- Mittelmeerfieber, familiäres (FMF) [MEFV]^s
- TRAPS [TNFRSF1A]

Neurologische/Neuromuskuläre Krankheiten

- CADASIL [NOTCH3]
- Cerebrale cavernöse Malformation [CCM1, CCM2, CCM3]
- Charcot-Marie-Tooth/CMT/HMSN^k
- Duchenne-/Becker-Muskeldystrophie (DMD/BMD) [Dystrophin]
- Dystrophie, infantile neuroaxonale [PLA2G6]
- Huntingon'sche Chorea [HTT]^k
- Muskeldystrophie (congenital)/Gliedergürtelmuskeldystrophie [ISPD, POMT1, POMGnT1]
- Myotone Dystrophie Typ 1 (Curschmann-Steinert) [DMPK]
- Pelizaeus-Merzbacher-Erkrankung [PLP]^s
- Spinale Muskelatrophie/SMA [SMN1]

Epilepsie/Hirnefehlbildungen

- Dravet-Syndrom (GEFS+, SMEI) [SCN1A, SCN2A, SCN1B]
- Epileptische Enzephalopathie (EIEE4/NSMR3) [STXBP1]
- Holoprosenzephalie [SHH]
- Lissencephalie/Double Cortex/WWS/MEB [DCX, LIS1, ISPD, POMT1, POMGnT1, ARX]
- Epilepsie Rett-like [CDKL5]; EFM/IEIE9 [PCDH19]
- GLUT1-Mangel [GLUT1]
- PNPO-Mangel [PNPO]
- SSADH-Mangel [ALDH5A1]
- Vitamin B6/Pyridoxinabhängige Epilepsie [ALDH7A1]

Hörstörungen

- Connexin 26 (DFNA3, DFNB1)[GJB2]
- Connexin 30 (DFNA3, DFNB2)[GJB6]
- Pendred-Syndrom [SLC26A4]
- Schwerhörigkeit, Aminoglykosid-induziert [MTRNR1]
- Treacher-Collins-Syndrom [TCOF1]

Skelettdysplasien / Bindegewebskrankheiten

- Achondroplasie [FGFR3]
- Beals-Syndrom [FBN2]
- Hypochondroplasie [FGFR3]
- Leri-Weill-Syndrom [SHOX]
- Loey-Dietz-Syndrom [TGFB1, TGFB2]
- Marfan-Syndrom [FBN1]
- Osteogenesis imperfecta [COL1A1, COL1A2]
- Saethre-Chotzen-Syndrom [TWIST1, FGFR3]
- Thanatophore Dysplasie [FGFR3]

Familiäre Prädisposition für Malignome

- Brustkrebs [BRCA1, BRCA2, CHEK2]^s
- HNPCC [MSH2, MLH1, MSH6, PMS2]
- Li-Fraumeni [p53]
- Polyposis Coli, familiäre adenomatöse [APC, MUTYH]
- Von Hippel-Lindau-Syndrom [VHL]

Stoffwechsel / Endokrinologie

- Adrenogenitales Syndrom [CYP21A2, HSD3B2]^s
- Crigler-Najjar-Syndrom (M. Meulengracht)[UGT1A1]
- Hyperthermie, maligne [RYR1]^s
- MODY-Diabetes [GCK, HNF1A, HNF4A]^s
- Polyglanduläres Syndrom, autoimmune Typ 1 [AIRE]
- Wilson'sche Erkrankung [ATP7B]

Sonstiges

- Cystische Fibrose [CFTR]^s
- Hyper-IgE-Syndrom [STAT3]
- Long QT-Syndrom (Jervell-/Lange-Nielsen)[KCNQ1, KCNH2]
- Pankreatitis (chronische) [PRSS1, SPINK1]
- Sex determining Region [SRY]
- Tamoxifen-Wirkung [CYP2D6]
- Thrombophilie [Faktor V Leiden, Prothrombin G20210A]
- nur DNA Extraktion*
- Sonstige Genanalysen **bitte benennen:** _____

_____ ^s Stufendiagnostik
 _____ * IGeL/keine Kassenleistung
 _____ ^k in koop. Labor

Chromosomen- und FISH-Analysen: 2-5 ml Heparin-Blut (orange Monovette) DNA/MLPA -Analysen: 5 ml EDTA-Blut (rote Monovette). Bei Neugeborenen und Säuglingen je nach Fragestellung auch geringere Mengen möglich, bei einigen Untersuchungen auch ein Wangenschleimhautabstrich, Rücksprache empfohlen.

Bitte Überweisungsschein Muster 10. **Ihr Labor-Budget wird nicht belastet.**

Tel. Auskünfte, Anforderung von Versandmaterial und Kurierdienstanforderung in Eilfällen: 02 28/969 68 67-0
Einverständniserklärung bitte beachten!

wird vom Labor ausgefüllt

Eing.-Datum

Eingangs-Nr.