

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

Dr. med. Robert Maiwald

Facharzt für Humangenetik
Diplomate of the American
Board of Medical Genetics

Auftragsformular Postnatale Diagnostik

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:	

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 übereignen 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-/FISH-Analysen (Heparin-Blut)

- Chromosomen-Analyse
- 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]
- Mikrodeletionsanalyse mittels CGH-Array
- Sonstiges (Locus) **bitte benennen:** _____

Adipositas (krankhafte Form)

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

Reproduktionsmedizin

- Adrenogenitales Syndrom [CYP21A2, HSD3B2]
- AZF-Faktor (Azoospermie)
- Cystische Fibrose (CBAVD) [CFTR]^s
- Lipoid-Hyperplasie, kongenitale adrenale, mit Sex-Reversal [CYP11A1]
- Ovarialinsuffizienz, prämaturre [BMP15, FMR1, CYP21A2]
- Sex determining Region [SRY]

Entwicklungsstörungen / Dismorphie-Syndrome

- Alagille-Syndrom [JAG1]
- Alpers-Syndrom [POLG]^s
- Angelman-Syndrom (Methyl.)
- CFC-Syndrom [BRAF, MEK1, MEK2]
- Coffin-Lowry-Syndrom [RSK2]
- Fragiles-X-Syndrom A [FMR1]
- Holoprosenzephalie [SHH]
- Holt-Oram-Syndrom [TBX5]
- Kabuki-Syndrom [MLL2]^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]
- Rett-Syndrom [MECP2, CDKL5]
- Rubinstein-Taybi-Syndrom [CREBBP, EP300]^k
- Seckel-Syndrom [ATR, PCNT]
- Shah-Waardenburg-Syndrom Typ 4A [EDNRB]
- 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

- Cerebrale cavernöse Malformation [CCM1, CCM2, CCM3]
- Dravet-Syndrom (GEFS+, SMEI)[SCN1A, SCN2A, SCN1B]
- Duchenne-/Becker-Muskeldystrophie (DMD/BMD)[Dystrophin]
- Dystrophie, infantile neuroaxonale [PLA2G6]
- Epilepsie (Rett-like) [CDKL5]
- Huntington'sche Chorea [HTT]
- Lissencephalie/Double Cortex [DCX]
- Myotone Dystrophie Typ 1 (Curschmann-Steinert)[DMPK]
- Pelizaeus-Merzbacher-Erkrankung [PLP]^s
- 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]^k
- Hypochondroplasie [FGFR3]
- Leri-Weill-Syndrom [SHOX]
- Marfan-Syndrom [FBN1]
- Osteogenesis imperfecta [COL1A1, COL1A2]
- Saethre-Chotzen-Syndrom [TWIST1, FGFR3]^k
- Thanatophore Dysplasie [FGFR3]

Familiäre Prädisposition für Malignome

- Brustkrebs Typ 1 [BRCA1]^s
- Brustkrebs Typ 2 [BRCA2]
- HNPCC [MSH2, MLH1, MSH6, PMS2]^k
- Li-Fraumeni [p53]^k
- Polyposis Coli, familiäre adenomatöse [APC]^k

Stoffwechsel / Endokrinologie

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

Sonstiges

- Antithrombin III - Mutation
- Cystische Fibrose [CFTR]^s
- Faktor VII - Mutation
- Hyper-IgE-Syndrom [STAT3]
- Long QT-Syndrom (Jervell-/Lange-Nielsen)[KCNQ1, KCNH2]
- Protein C-Mutation
- Protein S-Mutation
- 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.