

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 und Kollegen
 Fachärzte für Humangenetik

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)

Alle Analysen aus 3-5 ml EDTA-Blut (rote Monovette), numerische Chromosomen- und Fish-Analysen zusätzlich 2-5 ml Heparin-Blut (orange Monovette). Bei Neugeborenen und Säuglingen je nach Fragestellung auch geringere Mengen möglich, bei einigen Untersuchungen auch ein Wangenschleimhautabstrich, Rücksprache empfohlen. Telefonische Auskünfte, Anforderung von Versandmaterial und Kurierdienstanforderung in Eilfällen: 02 28/969 68 67-27

Einverständniserklärung bitte beachten!

Entnahmedatum (wichtig):

Material: Heparin-Blut DNA Zell-Suspension
 EDTA-Blut Hautbiopsie

Klinische Diagnose / Verdacht / Symptome:

- selbst betroffen
 prädiktiv
 Mutation in der Familie bekannt
 (Kopie des Befundes erbeten)
 Welche: _____

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:

Einsender (Stempel)/Fax.

- Überweisungs-Schein (Muster 10) liegt bei.
Ihr Labor-Budget wird nicht belastet.
 Rechnung an Einsender
 Selbstzahler, Rechnung an Patient/in

Name/Unterschrift

Ansprechpartner-Station/Tel.

Untersuchungsauftrag Molekular-, Molekularcyto- und Cytogenetik

<p>Chomosen-Analyse (Heparin- und EDTA-Blut)</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Mikroskopische Beurteilung (bei Groß-/Kleinwuchs, Fehlgeburten, Kinderwunsch, V.a. Trisomie) <input type="checkbox"/> FISH-Darstellung folgender Chromosomenregion: _____ <input type="checkbox"/> CGH-Array (Mikrodeletions-/Duplikationsanalyse) (bei Syndromverdacht/Entwicklungsstörung) <input type="checkbox"/> Trisomie 13/18/21/Gonosomen Schnelltest* (Dauer 6-8 Arbeitsstunden) <input type="checkbox"/> Chromos. Mikrodeletionen (1p36, DiGeorge, Wolf-Hirschhorn, Miller-Dieker, Smith-Magenis, Williams-Beuren) bitte benennen <input type="checkbox"/> Sonstiges (Locus bitte benennen) _____ 	<p>Neurologische/Neuromuskuläre Krankheiten</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> CADASIL [NOTCH3] <input type="checkbox"/> Cerebrale cavernöse Malformation [CCM1, CCM2, CCM3] <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth/CMT/HMSN [PMP22, GJB1, MFN2, MPZ] <input type="checkbox"/> Demenz/Alzheimer-Erkrankung [APP, PSEN1, PSEN2] <input type="checkbox"/> Duchenne-/Becker-Muskeldystrophie (DMD/BMD) [Dystrophin] <input type="checkbox"/> Dystrophie, infantile neuroaxonale [PLA2G6] <input type="checkbox"/> Huntington'sche Chorea [HTT]^k <input type="checkbox"/> Friedreich-Ataxie [FXN]^k <input type="checkbox"/> Myotone Dystrophie Typ 1 (Curschmann-Steinert) [DMPK] <input type="checkbox"/> Pelizaeus-Merzbacher-Erkrankung [PLP1] <input type="checkbox"/> Spastische Paraplegie [SPAST, SPG7] <input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie/SMA [SMN1]
<p>Monogene Erkrankungen (EDTA-Blut)</p> <p>Adipositas (krankhafte Form)</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Leptin [LEP] <input type="checkbox"/> Leptin-Rezeptor [LEPR] <input type="checkbox"/> Melanocortin 4 Rezeptor [MC4R] 	<p>Epilepsie/Hirnfehlbildungen (siehe auch Panel-Diagnostik)</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Alpers-Syndrom [POLG] <input type="checkbox"/> GLUT1-Mangel [GLUT1] <input type="checkbox"/> Holoprosenzephalie [SHH, SIX3, ZIC2, TGIF, GLI2] <input type="checkbox"/> Double-Cortex-Syndrom [DCX] <input type="checkbox"/> Dravet-Syndrom [SCN1A, SCN1B, SCN2A] <input type="checkbox"/> Vitamin B6/Pyridoxinabhängige Epilepsie [ALDH7A1]
<p>Entwicklungsstörungen/Dysmorphie-Syndrome</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Alagille-Syndrom [JAG1, NOTCH2] <input type="checkbox"/> Angelman-Syndrom [Methyl., UBE3A] <input type="checkbox"/> Bannayan-Riley-Ruvalcaba Syndrom [PTEN] <input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann-Syndrom (Methyl.) <input type="checkbox"/> Christianson-Syndrom (Angelman like) [SLC9A6] <input type="checkbox"/> Coffin-Lowry-Syndrom [RSK2] <input type="checkbox"/> Cornelia-de-Lange-Syndrom [NIPBL, SMC1A, HDAC8, SMC3, RAD21] <input type="checkbox"/> Cowden-Syndrom [PTEN] <input type="checkbox"/> Floating-Harbor-Syndrom [SRCAP] <input type="checkbox"/> GAPO-Syndrom [ANTXR1] <input type="checkbox"/> Fragiles-X-Syndrom [FMR1] <input type="checkbox"/> Holt-Oram-Syndrom [TBX5] <input type="checkbox"/> Kabuki-Syndrom [MLL2, KDM6A, RAP1A, RAP1B]^s <input type="checkbox"/> Kallmann-Syndrom [KAL1, FGFR1] <input type="checkbox"/> KBG-Syndrom [ANKRD11] <input type="checkbox"/> Leopard-Syndrom [RAF1, PTPN11, BRAF] <input type="checkbox"/> Leri-Weill-Syndrom [SHOX] <input type="checkbox"/> Lujan-Fryns-Syndrom [MED12] <input type="checkbox"/> Marfan-Syndrom [FBN1, TGFB1, TGFB2] (siehe auch Panel-Diagnostik) <input type="checkbox"/> Mowat-Wilson-Syndrom [ZEB2] <input type="checkbox"/> Neurofibromatose 1 [NF1, SPRED1] <input type="checkbox"/> Neurofibromatose 2 [NF2] <input type="checkbox"/> Noonan-/CFC-/Costello-Syndrom/Rasopathien [PTPN11, BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, SOS1] (weitere Gene nach Rücksprache) <input type="checkbox"/> Opitz FG-Syndrom [MED12] <input type="checkbox"/> Opitz-BBB/G-Syndrom [MID1] <input type="checkbox"/> Pitt-Hopkins-Syndrom [TCF4, CNTNAP2, NRXN1] <input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom [Methyl., SNRPN] <input type="checkbox"/> Proteus-Syndrom [PTEN] <input type="checkbox"/> Rett-Syndrom [MECP2, CDKL5, FOXG1, WDR45] <input type="checkbox"/> Rubinstein-Taybi-Syndrom [CREBBP, EP300] <input type="checkbox"/> Seckel-Syndrom/MOPD [ATR, CEP152, PCNT, RNU4ATAC] <input type="checkbox"/> Silver-Russel-Syndrom [Methyl., UPD7] <input type="checkbox"/> Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom [GPC3] <input type="checkbox"/> Sotos-Syndrom [NSD1, NFIX] <input type="checkbox"/> Stüve-Wiedemann-Syndrom [LIFR] <input type="checkbox"/> Tatton-Brown-Syndrom [DNMT3A] <input type="checkbox"/> TAR-Syndrom [1q21.1-Del., RBM8A] <input type="checkbox"/> Tuberöse Sklerose Typ 1/2 [TSC1/2] <input type="checkbox"/> Waardenburg-Syndrom [PAX3, EDNRB, MITF, SNAI2, EDN3, SOX10, TYR, EDNRB] <input type="checkbox"/> Treacher-Collins-Syndrom [TCOF1] <input type="checkbox"/> Weaver-Syndrom [EZH2] <input type="checkbox"/> X-gekoppelter Hydrozephalus [L1CAM] 	<p>Hörstörungen</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Connexin 26 (DFNA3, DFNB1) [GJB2] <input type="checkbox"/> Connexin 30 (DFNA3, DFNB2) [GJB6] <input type="checkbox"/> Pendred-Syndrom [SLC26A4] <input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit, Aminoglykosid-induziert [MTRNR1] <input type="checkbox"/> Treacher-Collins-Syndrom [TCOF1] <input type="checkbox"/> Waardenburg-Syndrom [PAX3, EDNRB, MITF, SNAI2, EDN3, SOX10, TYR, EDNRB]
<p>Fiebersyndrome</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Hyper-IgD-Syndrom (HIDS) [MVK] <input type="checkbox"/> Mittelmeerfieber, familiäres (FMF) [MEFV]^s <input type="checkbox"/> TRAPS [TNFRSF1A] 	<p>Skelettdysplasien</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Achondroplasie/Hypochondroplasie [FGFR3] <input type="checkbox"/> Apert-Syndrom [FGFR2] <input type="checkbox"/> Beals-Syndrom [FBN2] <input type="checkbox"/> Crouzon-Syndrom [FGFR2] <input type="checkbox"/> Leri-Weill-Syndrom [SHOX] <input type="checkbox"/> Muenke-Syndrom [FGFR3] <input type="checkbox"/> Osteogenesis imperfecta [COL1A1, COL1A2] <input type="checkbox"/> Pfeiffer-Syndrom [FGFR1, FGFR2] <input type="checkbox"/> Saethre-Chatzen-Syndrom [TWIST1, FGFR2] <input type="checkbox"/> TAR-Syndrom [1q21.1-Del., RBM8A] <input type="checkbox"/> Thanatophore Dysplasie [FGFR3]
	<p>Prädisposition Malignom/Tumorgene (siehe auch Panel-Diagnostik)</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Brustkrebs [BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C]** <input type="checkbox"/> Eierstockkrebs, Analyse vor Chemotherapie [BRCA1, BRCA2] <input type="checkbox"/> HNPCC [MSH2, MLH1, MSH6, PMS2]** <input type="checkbox"/> Multiple endokrine Neoplasie/MEN [RET] <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni [TP53] <input type="checkbox"/> Polyposis Coli, familiäre adenomatöse [APC, MUTYH, POLE, POLD1] <input type="checkbox"/> Von Hippel-Lindau-Syndrom [VHL]
	<p>Stoffwechsel/Endokrinologie</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom [CYP21A2, HSD3B2, CYP11B1]^s <input type="checkbox"/> Crigler-Najjar-Syndrom (M. Meulengracht)[UGT1A1] <input type="checkbox"/> Cystische Fibrose/Mukoviszidose [CFTR] <input type="checkbox"/> Hyperthermie, maligne [RYR1]^s <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes [GCK, HNF1A, HNF4A, HNF1B]^s <input type="checkbox"/> Pankreatitis (chronische) [PRSS1, SPINK1, CTFR, CFTR] <input type="checkbox"/> Polyglanduläres Syndrom, autoimmun Typ 1 [AIRE] <input type="checkbox"/> Wilson'sche Erkrankung [ATP7B]
	<p>Sonstiges</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Hyper-IgE-Syndrom [STAT3] <input type="checkbox"/> Sex determining Region [SRY] <input type="checkbox"/> Tamoxifen-Wirkung [CYP2D6]* <input type="checkbox"/> Thrombophilie [Faktor V Leiden, Prothrombin G20210A]^k <input type="checkbox"/> nur DNA Extraktion* <input type="checkbox"/> Sonstige Genanalysen <p>bitte benennen: _____</p>
	<p>^s Stufendiagnostik * IGeL/keine Kassenleistung</p> <p>^k in koop. Labor ** Spezielle Indikationskriterien, siehe unsere Website!</p>

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.