

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

MVZ Institut für Klinische Genetik und Tumorgenetik 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)

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 Schleimhaut

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

Chomosen-Analyse (Heparin- und EDTA-Blut)

- Mikroskopische Beurteilung (bei Groß-/Kleinwuchs, Fehlgeburten, Kinderwunsch, V.a. Trisomie)
- CGH-Array** (Mikrodeletions-/Duplikationsanalyse) (bei Syndromverdacht/Entwicklungsstörung)
- Chromos. Mikrodeletionen (1p36, DiGeorge, Wolf-Hirschhorn, Miller-Dieker, Smith-Magenis, Williams-Beuren) **bitte benennen**

Monogene Erkrankungen (EDTA-Blut)

Entwicklungsstörungen/Dysmorphie-Syndrome

- Fragiles-X-Syndrom [*FMR1*]
- Prader-Will-Syndrom/Angelman-Syndrom [*Methyl.*, *SNRPN*, *ggfs. UBE3A-Seq.*]
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom/Silver-Russell-Syndrom

Neurologische/Neuromuskuläre Krankheiten

- Myotone Dystrophie Typ 1 (Curschmann-Steinert) [*DMPK*]
- Spinale Muskelatrophie/SMA [*SMN1*]

NGS/Panel-Diagnostik (Einzelgen-Analyse nach Rücksprache)

Fettgedruckte bzw. besonderen phänotypischen Untergruppen zugeordnete Gene und Analysen der Stufe 1 wurden entsprechend der Prävalenz ausgewählt und werden im Rahmen einer Stufendiagnostik als sogenannte Typ A-Diagnostik vorrangig ausgewertet. Darüber hinaus gehende Genanalysen erfolgen im zweiten Schritt. Eine Priorisierung einzelner Gene ist durch Ankreuzen oder Umkringeln jederzeit möglich.

Epilepsien (frühkindlich) BN_005

AARS1	CHD2	GABRA1	LGI1	PRRT2	ST3GAL5
ADAR	CHRNA2	GABRB3	MAGI2	RNASEH2A	STX1B
ALDH5A1	CHRNA4	GABRD	MBD5	RNASEH2B	STXBP1
ALDH7A1	CHRN2	GABRG2	MECP2	RNASEH2C	SYNGAP1
AP3B2	CNTNAP2	GNAO1	MEF2C	SAMHD1	SZT2
ARHGEF9	CPA6	GRIN1	NHLRC1	SCN1A	TBC1D24
ARSA	CSTB	GRIN2A	NR2F1	SCN1B	TCF4
ARX	DDX3X	GRIN2B	NRXN1	SCN2A	TPP1
ASAH1	DEPDC5	HCN1	OCLN	SCN3A	TREX1
ATP1A2	DNM1	IER3P1	PCDH19	SCN8A	TSC1/2
ATP1A3	DOCK7	ITPA	PDHA1	SCN9A	UBE2A
ATRX	DYRK1A	KANSL1	PDHX	SLC2A1	WWOX
C12ORF57	EEF1A2	KCNA2	PHF6	/GLUT1	
CACNA1A	EFHC1	KCNB1	PIGA	SLC9A6	
CACNA1H	EHMT1	KCNJ10	PIGN	SLC12A5	
CACNA2D1	EPM2A	KCNQ2	PIGT	SLC13A5	
CACNB4	FAR1	KCNQ3	PLCB1	SLC25A22	
CASK	FOLR1	KCNT1	PNKP	SMS	
CASR	FOXG1	KCTD7	PNPO	SPTAN1	
CDKL5	FRRS1L	KPNA7	POLG	ST3GAL3	

Hirnfehlbildungen

Primäre Mikrocephalie^{PM}

BN_006

<input type="checkbox"/> Hirnstrukturanomalien ^{HSA}	<input type="checkbox"/> Holoprosencephalie/Schizencephalie ^{HPS}			
<input type="checkbox"/> Leukoencephalopathie/Aicardi-Goutieres-S./Leukodystrophie ^{LEP}				
<input type="checkbox"/> Pontocerebelläre Hypoplasie ^{PH}	<input type="checkbox"/> Seckel/MOPD ^{SeM}			
ACTB	DCX ^{HSA}	INPP5E	PIK3CA	SIX3 ^{HPS}
ACTG1	DPYD	ISPD ^{HSA} /CRPPA	PIK3R2	SNX14
ADAR ^{LEP}	DYNC1H1	KCNJ10	PLP1 ^{LEP}	SZT2
AHI1	DYRK1A	KIAA1279/KIFBP	PNKP	TBC1D20
AKT3	EIF2B1 ^{LEP}	KIF11	POMGnT1 ^{HSA}	TGIF1 ^{HPS}
AMPD2 ^{PH}	EIF2B2 ^{LEP}	KIF2A	POMK/SGK196	TMEM5/RXYLT1
ARFGEF2	EIF2B3 ^{LEP}	KIF5C	POMT1 ^{HSA}	TMEM216
ARX	EIF2B4 ^{LEP}	KPNA7	POMT2 ^{HSA}	TREX1 ^{LEP}
ASPM ^{PM}	EIF2B5 ^{LEP}	LAMA2	PTCH1 ^{HPS}	TSEN2 ^{PH}
ATR ^{SeM}	EOMES	LAMB1	RAB18	TSEN34 ^{PH}
B3GALNT2	EXOSC3 ^{PH}	LAMC3	RAB3GAP1	TSEN54 ^{PH}
B3GNT1	FGF8 ^{HPS}	LARGE1	RAB3GAP2	TUBA1A ^{HSA}
/B4GAT1	FH	LIS1 ^{HSA} /PAFAH1B1	RARS2 ^{PH}	TUBA8 ^{HSA}
CASK ^{PH}	FKRP ^{HSA}	MCPH1 ^{PM}	RELN	TUBB ^{HSA}
CDK5	FKTN	MEF2C	RNASEH2A ^{LEP}	TUBB2B ^{HSA}
CDON ^{HPS}	FLNA	NDE1	RNASEH2B ^{LEP}	TUBB3
CEP152 ^{PM,SeM}	FOXG1	NSDHL	RNASEH2C ^{LEP}	TUBG1
CEP290	GJC2 ^{LEP}	OCLN	RNU4ATAC ^{SeM}	VLDLR
CLP1 ^{PH}	GLI2 ^{HPS}	OFD1	RTTN	VRK1 ^{PH}
CNT	GMPPB	PCNT ^{SeM}	SAMHD1 ^{LEP}	WDR62 ^{PM, HPS}
COL4A1	GPR56 ^{HSA} /ADGRG1	PHF6	SEPPCS ^{PH}	WDR73
DAG1	GTDC2/POMGnT2	PIEZO2	SHH ^{HPS}	ZIC2 ^{HPS}

Bewegungsstörung (Ataxie/Chorea/Dyskinesie/Dystonie) BN_007

ADCK3	ATM	FGF14	KIF5A	PRRT2	SPAST
ABCB7	ATP2B3	FTL	MECP2	PRKRA	SPG7
ADCY5	ATP1A3	GCH1	NKX2-1	PRPS1	SPTBN2
AFG3L2	ATP7B	GAD1	NIPA1	REEP1	TAF1
AIFM1	BSCL2	GNAL	OFD1	REEP2	TH
ALS2	CACNA1A	GPT2	OPHN1	RTN2	THAP1
APT	CACNB4	GRIN1	PDHA1	SACS	TMEM240
ANKRD15	CACNA1G	HSPD1	PNKD	SCN8A	TOR1A
AN03	CAMTA1	HPCA	PLP1	SETX	TUBB4A
AP4M1	CASK	ITPR1	POLG	SGCE	VPS13A
AP4E1	DEPDC5	KCNA1	PRKCG	SLC1A3	XK
ARX	ECHS1	KCND3	PPP2R2B	SLC2A1	
ATL1	EXOSC3	KCNC3	PRNP	SLC9A6	

Neurodegenerative Erkrankungen BN_002

ATP7B	ERCC6	GLB1	NPC1	PLP1
ARSA	ERCC8	GM2A	NP2	SIL1
CLN5	GALC	GRIN1	PANK2	SLC9A6
CLN6	GBA	HEXA	PEX1	TPP1
CTSA	GFAP	HEXB	PLA2G6	

Autismus (-Spektrumstörung) BN_003

ALDH5A1	CHD8	KATNAL2	NIPBL	RELN	TMLHE
ARID1B	CNOT3	KDM5C	NLGN3	RPL10	TRIP12
ANK2	CNTNAP2	KMT5B	NLGN4X	SCN2A	TRRAP
ARX	CREBBP	MBD5	NRXN1	SETD5	TSC1/2
ASH1L	DNMT3A	MECP2	NSD1	SHANK2	UBE3A
ASXL3	DSCAM	MED12	POGZ	SHANK3	VPS13B
AUTS2	DYRK1A	MID1	PTCHD1	SLC9A6	ZEB2
CACNA1C	FOXP1	MYT1L	PTEN	SMC1A	
CDKL5	FOXP2	NAA15	PTPN11	SYNGAP1	
CHD2	GRIN2B	NF1	RAB39B	TBR1	
CHD7	IGF2	NFIX	RAI1	TCF4	

Großwuchs/Makrozephalie-Syndrom BN_009

DNMT3A	GPC3	NFIA	NFIX	PTEN
EZH2	MED12	NFIB	NSD1	SUZ12

Muskelschwäche (Myopathie/Dystrophie/Myasthenie) BN_008

ACTA1	CHRN1	DNAJB6	LAMA2	RYR1	TCAP
ALG2	CHRN2	DYSF	LAMP2	SCN4A	TRIM32
ALG14	CHRNE	Dystrophin	LARGE1	SEPN1	VMA21
AN05	COL6A1	LMNA	SYNE1	SYNE1	XK
AMPD1	COL6A2	EMD1	LRP4	SYNE2	
B4GAT1	COL6A3	FHL1	MYH2	TAZ	
CACNA1S	COL12A1	FKRP	MYH7	TCAP	
CAPN3	COLQ	FKTN	MUSK	TNPO3	
CAV3	CPT2	GAA	POMGNT1	TRIM32	
CHAT	CRPPA	GFPT1	POMT1	TRAPPC11	
CHKB	DAG1	GMPPB	POMT2	TTN	
CHRNA1	DOK7	INPP5K	RAPSN	SYNE1	

Mentale Retardierung und Kleinwuchs (Noonan^N) BN_004

ANKRD11	DYRK1A	LAMA2	NRAS	SHOC2	SOX4
ARID1A	EP300	LZTR1	NSUN2	SMARCA4	SPART
ARID1B	FGFR2	MAP2K1	OCR	SMARCB1	SRCP
ARID2	HADC8	MAP2K2	PQBP1	SMARCC2	TBCA
BRAF ^N	HRAS	MECP2	PTPN11 ^N	SMARCE1	UBE3A
CBL	HUWE1	MED12	PUF60	SMC1A	ZBTB18
CDK5RAP2	IGF1	MGAT2	RAD21	SMC3	ZEB2
CREBBP	IGF1R	MID1	RAF1 ^N	SOS1	ZMYND11
CTCF	KDM5C	MLL2/KMT2D	RIT1 ^N	SOS2	
CUL4B	KDM6A	MRSS	RRAS2	SOX11	
DYNC1H1	KRAS ^N	NIPBL	SETBP1	SOX3	

Neuropathien/Motoneuron-Erkrankungen BN_001

AARS	DNM1L	HEXA	MPZ	RBM7	STXBP5L
ABCD1	DYNC1H1	HK1	MTMR2	RPIA	SYNE1
AGL	EGR2	HSD17B4	MTP	SETX	UBQLN1
AIFM1	ERLIN1	KARS1	NDRG1	SH3TC2	
ALS2	FIG4	KCC3	NEFL	SIGMAR1	
ATM	FUS	/SLC12A6	PEX1	SLC12A6	
BICD2	GAN	LYST	PLA2G6	SLC52A2	
BSCL2	GDAP1	MCM3AP	PMM2	SLC52A3	
CTDP1	GJB1	MFN2	PMP22	SNAP29	
CYP27A1	GLA	MPV17	PRX	SPG11	

wird vom Labor ausgefüllt

Eing.-Datum

Eingangs-Nr.

Chromosomen-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!