



| Anforderungsbogen Molekulargenetische Diagnostik | |
|---|--|
| Patientendaten | Weitere Angaben |
| Name, Vorname _____ geb. _____ <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich Ethnische Herkunft _____ Straße _____ PLZ _____ Ort _____ | Klinische Diagnose: Patient klinisch: <input type="checkbox"/> auffällig <input type="checkbox"/> unauffällig Familienanamnese: <input type="checkbox"/> positiv <input type="checkbox"/> negativ <input type="checkbox"/> unbekannt Ggf. Stammbaumskizze |
| Kostenübernahme | Informationen zum Untersuchungsauftrag |
| <input type="checkbox"/> Überweisungsschein 10 (u.06) liegen bei * <input type="checkbox"/> Rechnung an Krankenhaus <input type="checkbox"/> ambulant <input type="checkbox"/> stationär <input type="checkbox"/> Privat, GOÄ Rechnung an Patient | <input type="checkbox"/> differentialdiagnostisch <input type="checkbox"/> prädiktiv <input type="checkbox"/> Heterozygotendiagnostik <input type="checkbox"/> pränatal (telefonische Vereinbarung unbedingt erforderlich!) <input type="checkbox"/> Schwangerschaft |
| Einwilligungserklärung nach GenDG | |
| <p>Bitte fügen Sie eine Einwilligungserklärung des Patienten nach GenDG bei oder bestätigen Sie uns, dass Ihnen diese vorliegt!</p> <p>Hiermit bestätige ich als verantwortlicher Arzt, dass oben genannter Patient über Zweck, Aussagekraft und Konsequenzen der angeforderten Untersuchung aufgeklärt wurde.</p> <p>Dem Patienten wurde ausreichend Bedenkzeit vor Einwilligung in die oben genannte Untersuchung eingeräumt.</p> <p>Der Patient ist mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial einverstanden.</p> <p>Der Patient wurde informiert, dass er die Einwilligung jederzeit widerrufen kann und die Untersuchung abgebrochen wird.</p> <p>Der Patient stimmt der Aufbewahrung überschüssigen Probenmaterials nach Abschluss der Analyse zu, damit ggf. weitere Untersuchungen nachgefordert werden können oder Kontrolluntersuchungen möglich sind.*</p> <p>Der Patient stimmt der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus zu.*</p> <p>Die Mitteilung der Ergebnisse darf an mit behandelnde Ärzte der Einrichtung oder deren Vertreter erfolgen.*</p> <p>Ort, Datum _____ Unterschrift des verantwortlichen Arztes _____</p> <p>* nicht zutreffendes bitte streichen</p> | |
| Einsender | Probenentnahme und Transport |
| Name des verantwortlichen Arztes (Druckschrift) Telefon _____ Stempel u. Unterschrift des verantwortlichen Arztes _____ | 2,5 – 5ml EDTA-Blut beschriftet mit Patientendaten, Entnahmedatum Probeneingang im Labor: Montag bis Freitag, Postversand ungekühlt Telefonische Vereinbarung bei Schwangerschaft und pränataler Diagnostik unbedingt erforderlich!! Patienteneinwilligung und unseren aktuellen Anforderungsbogen finden Sie auf unserer Homepage www.humangenetik.uk-erlangen.de |
| Probeneingang (bitte nicht ausfüllen): Material: <input type="checkbox"/> EDTA-Blut <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> _____ | |
| Datum _____ Aufgenommen _____ Überprüft _____ ID _____ | |

*Seit dem 01.07.2010 ist der Untersuchungsauftrag bei gesetzlich Versicherten nur in Verbindung mit einem vollständig ausgefüllten **Laborschein 10** gültig (AusnahmeKennziffer 32010, genetische Untersuchungen fallen nicht unter das Laborbudget). Zusätzlich bitten wir um Zusendung eines **Überweisungsscheines 06**, wenn weitere Leistungen, wie z.B. eine humangenetische Begutachtung angefordert werden.

Augenerkrankungen

- Aniridie (PAX6)
- Anophthalmie 9, syndromal (STRA6)
- Anophthalmie/Mikrophthalmie/Colobom, isoliert, Genpanel (18 Gene)
- Anophthalmie/Mikrophthalmie/Colobom, syndromal, Genpanel (27 Gene)
- Axenfeld-Rieger-Syndrom (FOXC1, PITX2)
- Glaukom, juvenil, Genpanel (18 Gene)
- Glaukom, kongenitales (CYP1B1)
- Glaukom, primäres (MYOC)
- Hornhautdystrophien, Genpanel (17 Gene)
- Katarakt isoliert/syndromal, Genpanel (75 Gene)
- Optikusatrophie und kongenitale stationäre Nachtblindheit, Genpanel (15 Gene)
- Okulokutaner Albinismus, Genpanel (10 Gene)

Bindegewebs- und Gefäßerkrankungen

- Cutis laxa, Genpanel (9 Gene)
- Erbliche Bindegewebserkrankung, Genpanel (43 Gene)
- Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (COL3A1)
- Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ (COL1A1, COL5A1, COL5A2)
- Ehlers-Danlos-Syndrom, Genpanel (24 Gene)
- Marfan-Syndrom (FBN1, TGFB1, TGFB2)
- Loeys-Dietz-Syndrom (TGFB1, TGFB2)
- Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2)
- Osteogenesis imperfecta, Genpanel (14 Gene)
- Thorakales Aortendissektions-Syndrom (TAAD-Syndrom), Genpanel (9 Gene)
- Supravalvuläre Aortenstenose (ELN)

Entwicklungsstörung mit/ohne Epilepsie

- Angelman-Syndrom (Methylierung)
- Angelman-Syndrom (UBE3A)
- Bardet-Biedl-Syndrom, Genpanel (17 Gene)
- CHARGE-Syndrom (CHD7, SEMA3A)
- Coffin-Lowry-Syndrom (RPS6KA3 (RSK2))
- Coffin-Siris-Syndrom (ARID1B)
- Cohen-Syndrom (VPS13B (COH1))
- Cornelia-de-Lange-Syndrom, Genpanel (5 Gene)
- DiGeorge-Syndrom (□ 22q11.2-MLPA, □ TBX1)
- Dravet-Syndrom, Genpanel (7 Gene)
- Dyspraxie, Sprachentwicklungsstörung (FOXP2)
- Entwicklungsstörung-Großwuchs-Makrozephalie-Syndrome, Genpanel (7 Gene)
- Fragiles X-Syndrom (FMR1 CGG-Repeat)

- Kabuki-Syndrom, Genpanel (4 Gene)
- Mowat-Wilson-Syndrom (ZEB2 (ZFHX1B))
- Neurofibromatose Typ I (NF1, SPRED1)
- Nicolaides-Baraitser-Syndrom (SMARCA2)
- Nijmegen-Breakage-Syndrom (NBN: Exon6)
- Noonan-Syndrom (PTPN11)
- Noonan-Syndrom, Rasopathien, Genpanel (19 Gene)
- Pitt-Hopkins-Syndrom (TCF4)
- Prader-Willi-Syndrom (Methylierung)
- Primäre Mikrozephalie, Genpanel (16 Gene)
- Rett-Syndrom (MECP2)
- Rett-Like Syndrom, Genpanel (6 Gene)
- Sjögren-Larsson-Syndrom (ALDH3A2)
- Sotos-Syndrom (NSD1)
- SWI/SNF-Komplex-Erkrankungen, Genpanel (9 Gene)
- Tuberöse Sklerose, Genpanel (TSC1, TSC2)
- Weaver-Syndrom (EZH2)
- Williams-Beuren-Syndrom (7q11.23)
- X-chrom. Alpha-Thalassämie mit mentaler Retardierung (ATRX)
- X-Inaktivierungsstatus
- Entwicklungsstörung mild bis moderat, unspezifisch, Genpanel
- Entwicklungsstörung schwer, Genpanel

Entwicklungsstörung und/oder Fehlbildungen

- Mikrodeletionen & Mikroduplikationen (Array-CGH)
- Exom-Sequenzierung, Trio Eltern-Kind (ausführliche klinische Angaben erforderlich!)

Epilepsie mit/ohne Entwicklungsstörung

- Absence-Epilepsie, Genpanel (9 Gene)
- Benigne, familiäre Epilepsie, Genpanel (6 Gene)
- Dravet-Syndrom, Genpanel (7 Gene)
- Epileptische Enzephalopathie, frühkindlich, Genpanel (7 Gene)
- Epileptische Enzephalopathie, schwer, Genpanel
- Epilepsien mit erhöhter Therapierelevanz, Genpanel (6 Gene)
- Familiäre hemiplegische Migräne, (FHM), Genpanel (3 Gene)
- Fokale Epilepsie, Genpanel (11 Gene)
- Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen, Genpanel (7 Gene)
- Generalisierte myoklonische Epilepsie, Genpanel (23 Gene)

Fehlbildungs-Syndrome

- Alagille-Syndrom, Genpanel (*JAG1*, *NOTCH2*)
- BOR-Syndrom, Genpanel (*EYA1*, *SIX1*, *SIX5*)
- CHARGE-Syndrom, Genpanel (*CHD7*, *SEMA3A*)
- Currarino-Syndrom (*HLXB9*)
- DiGeorge Syndrom (22q11.2-MLPA)
- Holt-Oram-Syndrom (*TBX5*)
- Kabuki-Syndrom, Genpanel (*KDM6A*, *MLL2*, *RAP1A*, *RAP1B*)
- Noonan-Syndrom/Rasopathien, Genpanel (19 Gene)

Fertilitätsstörung

- Abort-Risiko (*F5* / *F2*)
- Azoospermie (AZF-Faktoren)
- CBAVD (*CFTR*, 44 häufigsten Mutationen, 5T-Allel)
- Prämatüre Ovarialinsuffizienz (*FMR1*-Prämutation)

Fiebererkrankungen

- Cryopyrin-assoziiertes periodisches Fiebersyndrom (CAPS) (*NLRP3*)
- Familiäres Mittelmeerfieber (*MEFV*)
- Hyper-IgD-Syndrom (*MVK*)
- TNF-Rezeptor-1-assoziiertes periodisches Fiebersyndrom (TRAPS) (*TNFRSF1A*)
- Periodisches Fiebersyndrom, Genpanel (14 Gene)

Hämatologische Erkrankungen

- Hämochromatose (*HFE*, häufigste Mutationen)
- Hämochromatose, Genpanel (*FTH1*, *HAMP*, *HFE*, *HFE2* (*HJV*), *SLC40A1*, *TFR2*)
- Thrombophilie (□ *F5*, □ *F2*, □ *MTHFR*)

Mikrodeletionssyndrome (MLPA-Analysen)

- Adipositas (P220)
- Angelman/Prader-Willi-Syndrom (ME028)
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom (ME030)
- Deletion 22q11.2 (DiGeorge-S, Shprintzen-S; P250)
- Langer-Giedion-Syndrom (*TRPS2*; P228)
- Mikrodeletion 1p36 (P147)
- Mikrodeletion 17q21.31 (P245)
- Miller-Dieker-Syndrom (P245)
- Williams-Beuren-Syndrom (P029)
- SHOX-Deletion (P018)
- Smith-Magenis-Syndrom (P245)
- Tricho-Rhino-Phalangeales Syndrom Typ I (*TRPS1*; P228)

Neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen

- Ataxia-Tremor Syndrom (*FMR1*-Prämutation)
- Chorea Huntington (*HTT*: CAG-Repeatexpansion)
- Hyperekplexie (Stiff-Baby-Syndrom, *GLRA1*)
- Morbus Alexander (*GFAP*)
- HMSN Typ I (*PMP22* Duplikation)
- HMSN Typ I,X,II (*CX32*)
- HMSN Typ II (*MFN2*)
- HMSN Typ IB, II, III (*MPZ*)
- HMSN Typ IA,III (*PMP22*)
- Tomakulöse Neuropathie (*PMP22* Deletion)
- Neuropathie, motorisch-sensibel Typ 1 & 2, Genpanel (15 Gene)
- Neuromuskuläre Erkrankung, Genpanel
- Neurodegenerativ Erkrankung, Genpanel

Nephrologische Erkrankungen

- Alport-Syndrom, Genpanel (*COL4A5*, *COL4A4*, *COL4A3*, *MYH9*)
- Autosomal-dominante-tubulointerstitielle Nierenerkrankung (ADTKD), Genpanel (*HNF1B*, *REN*, *UMOD*, *SEC61A1*, incl. MUC1dupC)
- Nephronophthisen, Genpanel (*CEP164*, *GLIS2*, *INVS*, *IQCB1*, *NEK8*, *NPHP1*, *NPHP4*, *TMEM67*, *ZNF423*)
- Polyzystische Nierenerkrankungen, Genpanel (PKD) (*PKD1*, *PKD2*, *PKHD1*, *HNF1B*)

Pankreatitis

- Hereditäre Pankreatitis, Genpanel (*CASR*, *CFTR*, *CPA1*, *CTRC*, *PRSS1*, *SPINK1*)

Respiratorische Erkrankungen

- Cystische Fibrose (*CFTR*, 44 häufigsten Mutationen)
- Cystische Fibrose (*CFTR*, Sequenzierung, MLPA)

Schwerhörigkeit

- Taubheit, rezessiv nicht syndromal (*DFNB1*; *CX26*, *CX30*)
- Schwerhörigkeit/Taubheit, Genpanel (114 Gene)

Stoffwechselerkrankung

- Hypercholesterinämie (10 Gene)

Tumorerkrankungen

- Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (*BRCA1, BRCA2*)
- Familiärer Brust- und Eierstockkrebs, Genpanel (*BRCA1, BRCA2, CHEK2, RAD51C, RAD51D, PALB2, ATM, BRIP1, CDH1, TP53, STK11, PTEN, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2*)
- Familiärer Darmkrebs, Genpanel (20 Gene)
- Gastrointestinale Stromatumore, Genpanel (GIS) (*KIT, PDGFRA*)
- Gorlin-Syndrom (*PTCH1, SUFU*)
- Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkarzinom (HLRCC) (*FH*)
- Hereditary Non Polyposis Colorectal Cancer (HNPCC) , Genpanel (*MLH1, MSH2, MSH6, PMS1, PMS2, EPCAM*)
- Li-Fraumeni-Syndrom (*TP53*)
- Magenkrebs, Genpanel (*CDH1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SMAD4, STK11, TP53*)
- Melanom, Genpanel (13 Gene)
- Multiple Endokrine Neoplasie Typ1/2 (*MEN1, RET*)
- Neurofibromatose, Schwannomatose (*NF1, NF2, LZTR1*)
- Nierenkarzinom, Genpanel (22 Gene)
- Polyposis (adenomatös, FAP, MAP, PPAP) , Genpanel (*APC, MUTYH, BUB1B, MSH3, NTHL1, POLD1, POLE*)
- Paragangliom/Phäochromozytom, Genpanel (*MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL*)
- Tuberöse Sklerose (*TSC1/TSC2*)

Wachstumsstörungen

Großwuchs

- Beckwith-Wiedemann-Syndrom (MLPA)
- Großwuchs-Makrozephalie mit Entwicklungsstörung, Genpanel (7 Gene)
- Großwuchs-Makrozephalie ohne Entwicklungsstörung, Genpanel (*CDKN1C, FBN1, PTEN, PTCH1*)

Wachstumsstörungen

Kleinwuchs

- Achondroplasie (*FGFR3*)
- Hypochondroplasie (*FGFR3*)
- Knorpel-Haar-Hypoplasie, Anauxetische Dysplasie (*RMRP*)
- Kollagenopathie (*COL2A1*)
- Leri-Weill-Syndrom (*SHOX* MLPA Sequenzierung)
- MOPDII-Syndrom (*PCNT*)
- Pseudoachondroplasie (*COMP*)
- Schimke-immuno-ossäre Dysplasie (*SMARCAL1*)
- Silver-Russel-Syndrom (MS-MLPA)
- Silver-Russel-Syndrom (UPD7)*
- Skelettdysplasie, Genpanel
- Thanatophore Dysplasie (*FGFR3*)
- UPD14*
- UPD16*
- Kleinwuchs, idiopathisch, Genpanel
- Kleinwuchs, syndromal, Genpanel
- Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom, Genpanel

*Bitte Proben von Patient und Eltern schicken!!!