



## Begleitschein für eingesandte Proben

Einsender  
verantwortliche/r Ärztin/Arzt (Stempel):

betreuende/r Ärztin/Arzt:

Name:

Straße:

Postleitzahl und Ort:

Patient

weiblich / männlich

Nachname:

Vorname:

Geburtsdatum:

Anschrift

Straße:

Postleitzahl und Ort:

Kostenträger:

- gesetzlich versichert (Überweisungsschein Muster 6 + 10)
- privat versichert  Selbstzahler (IGeL)
- Rechnung an Klinik

Indikation:

ggf. Schwangerschaftswoche:

Bitte erläutern Sie die Fragestellung (Indikationsstellung) und teilen Sie Voruntersuchungen und Befunde mit.  
Kennzeichnen Sie bitte auf der Rückseite die angeforderten Untersuchungen!

## Aufklärung über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung

Über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung (ggf. in einem externen Speziallabor)

wurde ich hinreichend informiert und aufgeklärt.

Die gewonnene Probe wird nach Abschluss der Diagnostik vernichtet (Gendiagnostikgesetz § 13).

Frau/Herr Dr.

hat meine Fragen ausführlich beantwortet, ich habe keine weiteren Fragen.

Unterschrift  
verantwortliche/r Ärztin/Arzt

Datum:

Unterschrift der Patientin/des Patienten/Erziehungsberechtigten

## Einwilligung der Patientin/des Patienten

Ich hatte nach der Aufklärung eine angemessene Bedenkzeit. Ich willige in die oben genannten Untersuchungen ein. Über den Umfang der genetischen Untersuchung bin ich unterrichtet und stimme zu.

- Bei unauffälligen Befunden verzichte ich auf eine erneute genetische Beratung.
- Ich habe das Recht, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen. Ich habe keine weiteren Fragen.
- Als Privatversicherter oder Selbstzahler erhalte ich eine Rechnung nach der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ), die von mir beglichen wird.
- Ich verzichte auf eine Kopie dieser Einwilligungserklärung.

Über die Ergebnisse sollen folgende Personen einen schriftlichen Befund erhalten:

- ich selbst

Frauenärztin/-arzt:

Kinderärztin/-arzt:

Hausärztin/-arzt:

Datum:

Unterschrift der Patientin/des Patienten/Erziehungsberechtigten

Pränatal-Medizin München  
Frauenärzte und Humangenetiker (MVZ)  
Dr. med. Karl-Philipp Glöning  
Dr. med. Sabine Minderer  
Priv.-Doz. Dr. med. Thomas Schramm  
Dr. med. Cornelia Daumer-Haas  
Priv.-Doz. Dr. med. Moneef Shoukier

Lachnerstraße 20, 80639 München  
Telefon +49 89 130744-0  
Telefax +49 89 130744-99  
info@praenatal-medizin.de  
www.praenatal-medizin.de



Zertifikat ISO 9001:2008

Zytogenetisches Labor:  
Telefon +49 89 130744-55  
Labor für molekulare Genetik:  
Telefon +49 89 130744-22

Klinik:  
Telefon +49 89 15706-519





Patient

Pränatal-Medizin München



Nachname:

Vorname:

Geburtsdatum:

## Art der Probe

 Chorion- / Plazentazotten \*\* Fruchtwasser \*\* EDTA-Blut Abortgewebe nativ nativ Fetus nach Kultur nach Kultur Kind Erwachsener

\*\* Bitte zum Ausschluss einer Kontamination EDTA-Blut der Schwangeren mitschicken.

## Thrombophilie / Infertilität

 MTHFR (Methylentetrahydrofolat-Reduktase) Prothrombin Faktor-V Leiden Protein S-Mangel (PROS) \* Protein C-Defizienz (PROC) \* Antithrombin-III-Mangel (SERPINC1) \*

## Sterilität / Infertilität

 Bilaterale Aplasie Vas deferens (CFTR) Y-chromosomale Mikrodeletionen

(Azoospermiefaktoren, AZF)

 Primäre / vorzeitige Ovarialinsuffizienz POF \*

(FMR1 / BMP15 / FSHR) \*

 Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2 / CYP11B1) \* Cystische Fibrose (CFTR)

Herkunftsland (Ethnie): \_\_\_\_\_

 Fragiles X-Syndrom (FMR1) \* Spinale Muskelatrophie (SMN1) Fetale Akinesie FADS (RAPSN / DOK7) \*

## Blutgruppen

 RhD RhC/c RhE/e Kell Kidd

## B-Thalassämie / Sichelzellanämie \*

 Hämoglobin-beta (HBB)

## Uniparentale Disomie

 UPD 7 UPD 11 UPD 14 UPD 15 UPD 16

## Zygotie

 Mehrlinge: monozygot / dizygot Muskeldystrophie Duchenne / Becker (DMD) \* Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 6 (PLOD1) \* Coffin-Lowry-Syndrom (RPS6KA3) \* Gehörlosigkeit / Taubheit (GJB2 / GJB6) \*

## Herzfehlbildungen

 Noonan-Syndrom (PTPN11 / SOS1 / RAF1) \* Leopard-Syndrom (PTPN11 / RAF1 / BRAF) \* Holt-Oram-Syndrom (TBX5) CHARGE-Syndrom (CHD7) Kongenitale Herzerkrankungen

(Panel: NKX2.5 / GATA4 / GJA1) \*

 Heterotaxie

(Panel: FOXP1 / NODAL / ZIC3 / LEFTY2 / GDF1 / ACVR2B / CRELD / NKX2.5 / CITED2 / CFC1) \*

## Hirnfehlbildungen

 Lissenzephalie (LIS1) Hydrozephalus (X-linked) (L1CAM) \* Schizenzephalie (SIX3 / SHH) \* Polymikrogyrie (TUBB2B) \*

## Nierenerkrankungen

 Autosomal-dominante polyzystische

Nierenerkrankung / ADPKD (PKD1) \*

 Autosomal-rezessive polyzystische Nieren-

erkrankung / ARPKD (PKHD1) \*

 McKusick-Kaufman-Syndrom / Bardet-Biedl-

Syndrom 6 (MKKS) \*

 Nierenzysten und Diabetes-Syndrom (HNF1B) \*

## Stoffwechselerkrankungen

 Hämochromatose (HFE) \* Alpha1-Antitrypsin-Mangel A1-A1

(SERPINA1) \*

 MCAD-Defizienz (ACADM) \* Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7) Glykogenose Typ 5 / Morbus McArdle

(PYGM) \*

## Dysmorphiesyndrome

 Kabuki-Syndrom (MLL2) \* Blepharophimosis-Epicanthus-inversus-

Syndrom BPES (FOXL2) \*

 Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom

(TCOF1 / POLR1C / POLR1D) \*

 Nager-Syndrom (SF3B4) \* Fraser-Syndrom (FRAS1 / FMR2 / GRIP1) \*

## Kraniosynostosen

 Pfeiffer-Syndrom (FGFR1 / FGFR2 / FGFR3) Apert-Syndrom (FGFR2) Crouzon-Syndrom (FGFR2) Muenke-Syndrom (FGFR3) Carpenter-Syndrom (RAB23) Saethre-Chatzen-Syndrom (TWIST1) \* Kraniosynostose Typ II (MSX-2) \*

## Skelettdysplasien

 Achondrogenesis I A (TRIP11) \* Achondrogenesis I B (SLC26A2) Achondrogenesis II (COL2A1) Achondroplasie (FGFR3) Atelosteogenesis I-III (FLNB / SLC26A2) Campomele Dysplasie (SOX9) Chondrodysplasia punctata XR (ARSE) Chondrodysplasia punctata XD (EBP) Chondrodysplasia punctata AR (PEX7 / GNPAT /

AGPS)

 Diastrophe Dysplasie (SLC26A2) Ellis-van-Crevelde-Syndrom (EVC / EVC2) Hypochondroplasie (FGFR3) Hypophosphatasie (ALPL) Kollagenopathie Typ II (COL2A1) \* Multiple epiphysäre Dysplasie Typ I (COMP) Multiple epiphysäre Dysplasie Typ V (MATN3) Nagel-Patella-Syndrom (LMX1b) \* Opsismodysplasie (INPPL1) \* Osteogenesis imperfecta AD (COL1A1 / COL1A2) Osteogenesis imperfecta AR (CRTAP / LEPRE1 / PPIB) Pseudoachondroplasie (COMP) Spondylocostale Dysostosis (DLL3) \* Stickler-Syndrom (COL2A1 / COL11A1) \* Thanatophore Dysplasie I / II (FGFR3)

## Wachstumsstörungen

 Sotos-Syndrom / Großwuchs (NSD1) \* Leri-Weill Dyschondrosteose LWD /

Kleinwuchs (SHOX) \*

 Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ 1

(GCP3 / GCP4) \*

 Andere genetische Erkrankungen

(Wir organisieren die Diagnostik in Zusammenarbeit mit ausgewählten Speziallaboratorien.)

 Array-CGH

vergleichende genomische Hybridisierung

## Brust- / Eierstockkrebs

 Brust- / Eierstockkrebs (BRCA1 / BRCA2) \* Brust- / Eierstockkrebs (RAD51C / CHECK2) \* Next Generation Sequencing (NGS) Diagnostik

Heterozygoten Screening \*

Kingsmore Inherited Disease Panel:

552 Gene assoziiert mit 448 schweren rezessiven

Erbkrankheiten bei Kindern

\* im Prozess der Akkreditierung