

Patientendaten > Versichertenkarte

Untersuchungsauftrag

Einsender

Klinik / Station _____ Ambulanz Arzt
 Adresse / Stempel Tel. _____
 Fax _____

Nachricht an: _____

Abrechnung

- Kassenpatient/in (bitte Überweisungsschein beilegen)
- Privatpatient/in
- Rechnung an Einsender/Klinik (Adresse siehe Einsenderfeld)
- IGEL (Unterschrift Patient/-in beiliegendes Formular)

Untersuchungsmaterial

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Na-Heparin-Blut 5ml (H) | <input type="checkbox"/> Abortgewebe (A) |
| <input type="checkbox"/> EDTA-Blut 5ml (E) | <input type="checkbox"/> Serum/Vollblut 5ml (S,VB) |
| <input type="checkbox"/> Fruchtwasser 15ml (FW)*
<input type="checkbox"/> klar <input type="checkbox"/> blutig <input type="checkbox"/> xanthochrom | <input type="checkbox"/> Wangenabstrich (WA) |
| <input type="checkbox"/> Chorionzotten 25mg (C)* | <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ |
- ▶ Entnahme: Datum _____ Uhrzeit _____

* Bei **pränataler molekulargenetischer Diagnostik** bitte mehr Material gewinnen und zusätzlich EDTA-Blut der Mutter einsenden!

Indikation/Untersuchung

Alternativ: Ankreuzen auf Rückseite

Patientenangaben

Geschlecht w m Ethnische Herkunft _____
 (wichtig z.B. bei CF, FMF)

Anamnese / Stammbaum / Vorbefunde:

_____ Gravida _____ Para
 _____ Fehlgeburten _____ Totgeburten

Schwangerschaft: nein ja _____ SSW+ _____ Tage
 korrigiert nach US: _____ SSW+ _____ Tage VET _____

Einverständniserklärung

Das Einverständnis des Patienten bzw. des (gesetzlichen) Vertreters ist gemäß GenDG Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung und unter Kenntnis meines Widerrufsrechtes mein Einverständnis mit der geplanten genetischen Analyse und der dafür erforderlichen Blut-/Gewebeentnahme.

Die Ergebnisse der Untersuchungen müssen nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. meiner Familie auch in der Zukunft zur Verfügung stehen.

Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial übereigne ich hiermit gemäß § 950 BGB dem Labor, welches die Analyse durchgeführt hat.

Mit der Verwendung von überschüssigem Untersuchungsmaterial zu Zwecken der Qualitätssicherung (in anonymisierter Form) bin ich einverstanden.

Nichtzutreffendes bitte streichen

- Ich bin außerdem mit der Weitergabe der Ergebnisse an die oben unter „Nachricht an:“ angegebenen Adressen einverstanden.

Ort, Datum _____ Unterschrift des Patienten bzw. des (gesetzlichen) Vertreters _____ Unterschrift der gemäß GenDG verantwortlichen ärztlichen Person _____

Probeneingang (nur von ZHMA auszufüllen)

Material _____ Weg _____ Menge _____ Datum _____ Uhrzeit _____

Sendeadresse für Material (ungekühlt, kein Eilversand)

Dres. med. Kläs / Cremer / Schulze / Jung
Fachärzte für Humangenetik

Harrlachweg 1
D-68163 Mannheim

Tel. +49-(0)621-4 22 86-0
Fax +49-(0)621-4 22 86-88

E-Mail info@zhma.de
Web www.zhma.de

Untersuchungsauftrag

Auszug aus unserem Leistungsverzeichnis – weitere Untersuchungen auf Anfrage unter Tel. 0621-4 22 86-0 / Gesamtes Leistungsverzeichnis unter www.zhma.de

H: Heparin-Blut / **E:** EDTA-Blut / **FW:** Fruchtwasser /
C: Chorionzotten / **A:** Abortgewebe / **S, VB:** Serum, Vollblut /
WA: Wangenabstrich

Bitte beachten Sie auch unser „Handbuch der Primärprobengewinnung“!

Zytogenetik

(Material: H, C, FW, A, KM, WA, Fibroblasten)

- ❑ **Chromosomenanalyse pränatal** (inkl. AFP und ACHE aus FW)
- ❑ **Pränataler Schnelltest**
Chromosom 21, 18, 13, X und Y
- ❑ **Chromosomenanalyse postnatal**
- ❑ **Postnataler Schnelltest**
Chromosom 21, 18, 13, X und Y

Array-CGH (Material: E, A)

- ❑ **Array-CGH** Nachweis quantitativer genomischer Veränderungen

Molekulare Zytogenetik

MLPA (Material: E, C, FW, WA, Fibroblasten)

- ❑ Cri-du-Chat-Syndrom (5p15.2)
- ❑ Prader-Willi-Syndrom (15q11-q13)
- ❑ Angelman-Syndrom (15q11-q13)
- ❑ DiGeorge-Syndrom CATCH22 (22q11.2)
- ❑ Williams-Beuren-Syndrom (7q11.23)
- ❑ Miller-Dieker-Syndrom (17p13.3)
- ❑ Smith-Magenis-Syndrom (17p11.2)
- ❑ Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4p16.3)

FISH (Material: H, C, FW)

- ❑ Translokationstrisomie 21 /
Translokationsträger (21qtel+WCP)
- ❑ DiGeorge-Translokationsträger
- ❑ SRY (sex-determining-region, Yp11.3)

Erbliche Krebsdisposition

(Material: E, bei MSI/Immunhisto Tumorgewebe)

Fam. Brust- und Ovarialkrebs

- ❑ BRCA1-Gen
- ❑ BRCA2-Gen

HNPCC (Lynch-Syndrom, Colon- u. Gebärmutterkrebs)

- ❑ Mikrosatelliteninstabilität (Tumorgewebe)
- ❑ Immunhistochemie MLH1, MLH2 (Tumor)
- ❑ MLH1-, MSH2-, MSH6-, PMS2-Genanalyse

Familiäre Polyposis-Syndrome

- ❑ Fam. Adenomatöse Polyposis (FAP)
- ❑ Autosomal-Rezessive Polyposis: MYH-Gen
- ❑ Peutz-Jeghers-Syndrom: STK11-Gen

Multiple Endokrine Neoplasien

- ❑ MEN1-Gen
- ❑ MEN2-Gen

Weitere

- ❑ Von-Hippel-Lindau-Syndrom: VHL-Gen
- ❑ Retinoblastom: RB1-Gen
- ❑ Li-Fraumeni-Syndrom: TP53-Gen
- ❑ Familiäres Melanom: CDK4-, CDKN2A-Gene
- ❑ Familiärer Magenkrebs: CDH1-Gen
- ❑ Cowden-Syndrom: PTEN-Gen

Molekulargenetik

(Material: E, C, FW, A, WA)

Anämien

- ❑ Beta-Thalassämie (E, FW, C)
- ❑ Sichelzellanämie (E, FW, C)

Fertilitätsstörungen

- ❑ 21-Hydroxylase-Mangel, AGS (E, FW, C)
- ❑ Azoospermiefaktor: AZF-Deletionen (E)
- ❑ Cystische Fibrose / CBAVD (Azoospermie) (E, FW, C)
- ❑ Kallman-Syndrom: KAL1-Gen (E)

Innere Organe

- ❑ Fam. Zystennieren, aut.-rez. (ARPKD): PKHD1-Gen (E)
- ❑ Fam. Zystennieren, aut.-dom. (ADPKD): PKD1/2-Gen (E)
- ❑ Fam. hypertrophe Kardiomyopathie: TNNT2-Gen (E)
- ❑ Kartagener-Syndrom: DNAI1-, DNAH5-Gen (E)
- ❑ Hereditäre Pankreatitis: PRSS1-, SPINK1-, CFTR-Gen (E)

Muskelerkrankungen

- ❑ Muskeldystrophie Duchenne/Becker: DMD-Gen (E, FW, C)
- ❑ Myotone Dystrophie: DMPK-, ZNF9-Gen (E, FW, C)
- ❑ Spinale Muskelatrophie SMA (E, FW, C)
- ❑ Spinale Bulbäre Muskelatrophie (E, FW, C)

Neurogenetik

- ❑ Alpers-Syndrom: POLG1-Gen (E)
- ❑ M. Alzheimer: APOE-Gen (E)
- ❑ CADASIL: NOTCH3-Gen (E)
- ❑ Charcot-Marie-Tooth: HMSN1A-Gen (E)
HMSN, Typ: _____
- ❑ Chorea Huntington: HD-Gen (E)
- ❑ Dravet-Syndrom: SCN1A-Gen (E)
- ❑ Epilepsie: ALDH7A1-Gen (E)
- ❑ Fam. hemiplegische Migräne Typ 1/2:
CACNA1A-, ATP1A2-Gen (E)
- ❑ Friedreich-Ataxie: FRDA-Gen (E)
Hörverlust, rezessiv, nicht syndromisch:
- ❑ GJB2 (Connexin-26)-, GJB6-, TIMM8A-Gen (E)
- ❑ Parkinson: LRRK2-Gen (E)
- ❑ Spinocerebelläre Ataxie: SCA1-6-Gen (E)

Periodische Fieber

- ❑ Mittelmeerfieber, familiäres: MEFV-Gen (E)
- ❑ Periodisches Fieber, familiäres: TRAPS-Gen (E)
- ❑ Hyper-IgD-Syndrom (HIDS): MVK-Gen (E)
- ❑ Fam. Kälte-Urticaria-Syndrom (FCAS):
CIAS1-, NLRP3-Gen (E)

Phakomatosen

- ❑ Neurofibromatose 1: NF1-Gen (E)
- ❑ Neurofibromatose 2: NF2-Gen (E)
- ❑ Tuberöse Sklerose: TSC1/2-Gen (E)

Stoffwechsel, Lebererkrankungen

- ❑ 21-Hydroxylase-Mangel, AGS (E, FW, C)
- ❑ Alpha-1-Antitrypsin-Mangel: PI-Gen (E)
- ❑ Apolipoprotein E: APOE-Gen (E)
- ❑ Apolipoprotein B-100: APOB-Gen (E)
- ❑ Cystische Fibrose: CFTR-Gen (E, FW, C)
- ❑ Fructose-Intoleranz: ALDOB-Gen (E)
- ❑ Hereditäre Hämochromatose: HFE-Gen (E)
- ❑ Hypercholesterinämie, familiäre: LDLR-Gen (E)
- ❑ Hyperlipidämie Typ 1: APOC2/LPL-Gen (E)
- ❑ Laktose-Intoleranz: LCT-Gen (E, WA)
- ❑ Morbus Krabbe: GALC-Gen (E)
- ❑ Morbus Meulengracht: UGT1A1-Gen (E)
- ❑ Morbus Wilson: ATP7B-Gen (E)
- ❑ Smith-Lemli-Opitz-Syndrom: DHCR7-Gen (E, FW, C)

Molekulargenetik

Skelett, Knorpel, Kollagen etc.

- ❑ Achondroplasie: FGFR3-Gen (E, FW)
- ❑ Apert-Syndrom: FGFR2-Gen (E, FW)
- ❑ Crouzon-Syndrom: FGFR2-Gen (E)
- ❑ Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS):
COL3A1-, COL5A1/2-Gen (E)
- ❑ Franchescetti-Syndrom: TCOF1-Gen (E)
- ❑ Hypochondroplasie: FGFR3-Gen (E)
- ❑ Leri-Weill Dyschondrosteose: SHOX-Gen (E)
- ❑ Marfan-Syndrom: FBN1-Gen (E)
- ❑ Osteogenesis imperfecta: COL1A1/2-, CRTAP-Gen (E)
- ❑ Saethre-Chatzen Kraniosynostose:
TWIST-, FGFR3-Gen (E)

Syndrome, Mentale Retardierung

- ❑ Angelman-Syndrom: SNRPN-Gen (E, FW)
- ❑ Beckwith-Wiedemann-Syndrom: UPD11 (E)
- ❑ Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL):
CLN1-, CLN2-Gen (E)
- ❑ Cornelia de Lange-Syndrom: NIPBL-Gen (E)
- ❑ Fragiles-X-Syndrom: FMR1-Gen (E, FW, C)
- ❑ Greig-Cephalopolysyndaktylie-Syndrom (GCPS):
GLI3-Gen (E)
- ❑ Holt-Oram-Syndrom (HOS): TBX5-Gen (E)
- ❑ Miller-Dieker-Syndrom: Deletions-Screening (E)
- ❑ Noonan-Syndrom: BRAF-, KRAS-, PTPN11-,
PTEN-, RAF1-, SOS1-Gen (E, FW, C)
- ❑ Rett-Syndrom: MECP2-Gen (E)
- ❑ Rett-Syndrom, atypisch: CDKL5-Gen (E)
- ❑ Prader-Willi-Syndrom: UPD15, SNRPN-Gen (E, FW)
- ❑ Rubinstein-Taybi-Syndrom (RSTS): CREBBP-Gen (E)
- ❑ Silver-Russel-Syndrom: UPD7 (E)
- ❑ Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (SGBS):
GPC3-Gen (E)
- ❑ Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (E, FW, C)
- ❑ X-Linked Mental Retardation: Deletions-Screening (E)
- ❑ X-Inaktivierung (V.a. X-chromosomale Erkrankung) (E)

Thrombophilie / Hämophilie

- ❑ Faktor-II (Prothrombin) (E)
- ❑ Faktor-V-Leiden: APC-Resistenz (E)
- ❑ Hyperhomocysteinämie: MTHFR-Gen (E)

Uniparentale Disomie

(Material: E/FW/C vom Patient und E von beiden Eltern)

- ❑ Chromosom 6
- ❑ Chromosom 7 (Silver-Russel-Syndrom)
- ❑ Chromosom 11
- ❑ Chromosom 14
- ❑ Chromosom 15 (Prader-Willi-/Angelman-Syndrom)
- ❑ Chromosom 16

Vaterschaft, Abstammung

Gesondertes Auftragsformular und Niederschrift
Material: je 2x WA oder 1 ml E

Weitere Informationen im Internet unter www.zhma.de

*Ein Gesamtverzeichnis unserer Leistungen
finden Sie unter www.zhma.de*

Sendeadresse für Material (ungekühlt, kein Eilversand)

Dres. med. Kläs / Cremer / Schulze / Jung
Fachärzte für Humangenetik

Harrlachweg 1
D-68163 Mannheim

Tel. +49-(0)621-4 22 86-0
Fax +49-(0)621-4 22 86-88

E-Mail info@zhma.de
Web www.zhma.de