

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

Laboratorium Dr. Alexander Jung
 Paul-Schallück-Str. 8
 50939 Köln

Tel. 0221/9420130
 Fax 0221/94201331
 www.genetikzentrum.de
 E-Mail: info@genetikzentrum.de

Genetische Diagnostik in Gynäkologie und Geburtshilfe Molekulargenetik

Abnahmedatum: _____ Geschlecht <input type="radio"/> weiblich <input type="radio"/> männlich Ethnische Herkunft: _____ Untersuchungsmaterial <input type="radio"/> Heparin-Vollblut <input type="radio"/> DNA <input type="radio"/> Mundschleimhautabstrich <input type="radio"/> EDTA-Vollblut <input type="radio"/> Fruchtwasser <input type="radio"/> _____	Kostenträger <input type="radio"/> Gesetzliche KV (Überweisungsschein Nr. 10 beilegen) <input type="radio"/> Private KV <input type="radio"/> Selbstzahler (Rechnungsadresse bitte angeben) <input type="radio"/> Rechnung an Einsender/Klinik
---	---

Verdachtsdiagnose/Symptome/Vorbefunde	Stammbaumskizze																																												
Familienanamnese <input type="radio"/> positiv <input type="radio"/> negativ <input type="radio"/> unbekannt Bei der angeforderten Untersuchung handelt es sich um eine <input type="radio"/> diagnostische / differenzialdiagnostische <input type="radio"/> prädiktive <input type="radio"/> vorgeburtliche Untersuchung <small>Bei prädiktiven und vorgeburtlichen Untersuchungen sind Angaben zu Indexpatienten erforderlich (Mutation, Erkrankung, genetischer Verwandtschaftsgrad, ggf. Stammbaumskizze). Falls keine Angaben zu Indexpatienten möglich sind, bitte begründen.</small>	<table border="1" style="width: 100%; text-align: center;"> <thead> <tr> <th colspan="2">Symbole</th> </tr> <tr> <th>weiblich</th> <th>männlich</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">nicht betroffen</td> </tr> <tr> <td><input checked="" type="checkbox"/></td> <td><input checked="" type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">betroffen</td> </tr> <tr> <td><input checked="" type="checkbox"/></td> <td><input checked="" type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">verstorben</td> </tr> <tr> <td><input checked="" type="checkbox"/></td> <td><input checked="" type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">Anlageträger</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">Schwangerschaft</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">Geschlecht unbekannt</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">eineiige Zwillinge</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">zweieiige Zwillinge</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">Abort</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">Indexpatient</td> </tr> </tbody> </table>	Symbole		weiblich	männlich	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	nicht betroffen		<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	betroffen		<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	verstorben		<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	Anlageträger		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Schwangerschaft		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Geschlecht unbekannt		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	eineiige Zwillinge		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	zweieiige Zwillinge		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Abort		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Indexpatient	
Symbole																																													
weiblich	männlich																																												
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>																																												
nicht betroffen																																													
<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>																																												
betroffen																																													
<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>																																												
verstorben																																													
<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>																																												
Anlageträger																																													
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>																																												
Schwangerschaft																																													
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>																																												
Geschlecht unbekannt																																													
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>																																												
eineiige Zwillinge																																													
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>																																												
zweieiige Zwillinge																																													
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>																																												
Abort																																													
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>																																												
Indexpatient																																													

Einwilligungserklärung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Ich bin damit einverstanden, dass im Hinblick auf die o.g. Erkrankung / Störung / Diagnose eine genetische Untersuchung bei mir, meinem Kind oder der von mir betreuten Person durchgeführt wird. Über die Aussagemöglichkeiten und -grenzen der genetischen Diagnostik sowie mein Recht auf Nichtwissen der Untersuchungsergebnisse bin ich aufgeklärt worden.

Mit der evtl. Weiterleitung des Untersuchungsauftrags an ein **Kooperationslabor** bin ich einverstanden. ja nein

Die **Ergebnisse/Befunde der Untersuchung(en)** sollen nach 10 Jahren vernichtet werden. ja nein

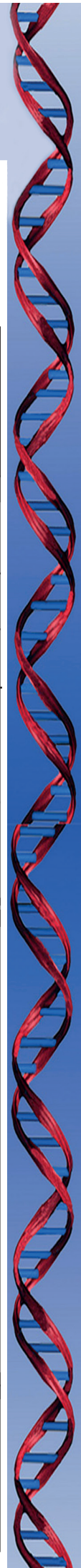
Das **Probenmaterial** soll für ggf. weitere diagnostische Untersuchungen (z. B. Pränataldiagnostik, Familienuntersuchungen) ohne zeitliche Befristung aufbewahrt werden. ja nein

Überschüssiges **Probenmaterial** darf **anonymisiert** für weitere Zwecke (z. B. wissenschaftliche Fragestellungen, Lehre, allgemeine Qualitätssicherung) ohne zeitliche Befristung aufbewahrt werden. ja nein

Ort, Datum	Unterschrift Patient(in) / gesetzlicher Vertreter	Aufklärende/r Ärztin/Arzt
------------	---	---------------------------

Anforderungen ohne Einwilligungserklärung können nicht bearbeitet werden.

Einsender	
Name des anfordernden Arztes (DRUCKSCHRIFT) _____ Telefon _____ Unterschrift des anfordernden Arztes _____	Stempel _____



Molekulargenetik

Chromosomenanalyse, numerisch

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Abortdiagnostik,
Chr. 2/13/14/15/16/18/21/22/XY
<input type="checkbox"/> Identitätstest
<input type="checkbox"/> Kontaminationsausschluss | <input type="checkbox"/> Pränataler Schnelltest,
Chr. 13/18/21/XY
<input type="checkbox"/> Uniparentale Disomie (UPD) [◇]
(bitte Chromosomen angeben) |
|---|---|

Entwicklungsstörungen/Syndrome

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Array CGH (hochauflösende Microarray-Diagnostik)
<input type="checkbox"/> Fragiles X-Syndrom/Martin-Bell-Syndrom, FMR1 ⁺
<input type="checkbox"/> Subtelomerscreening
<input type="checkbox"/> Xq28-Duplikations-Syndrom, MECP2 | <input type="checkbox"/> Noonan-Syndrom
<input type="checkbox"/> PTPN11 <input type="checkbox"/> SOS1 <input type="checkbox"/> RAF1
<input type="checkbox"/> KRAS <input type="checkbox"/> NRAS <input type="checkbox"/> BRAF |
|--|---|

Fertilitätsstörungen

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> 5-Alpha-Reduktase-Mangel, SRD5A2
<input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom (AGS)
<input type="checkbox"/> CYP21A2 (21-Hydroxylase)
<input type="checkbox"/> HSD3B2
<input type="checkbox"/> CYP17A1 (17-Hydroxylase)
<input type="checkbox"/> CYP11B1 (11-Hydroxylase)
<input type="checkbox"/> Androgeninsensitivitäts-Syndrom, AR
<input type="checkbox"/> Azoospermiefaktor, AZF Deletionen
<input type="checkbox"/> Congenitale Aplasie des Vas Deferens (CAVD), CFTR
<input type="checkbox"/> FSH-Rezeptor-Defizienz, FSHR
<input type="checkbox"/> Geschlechtsdeterminierende Region, SRY | <input type="checkbox"/> Kallmann-Syndrom (s. auch Zytogenetik / FISH)
<input type="checkbox"/> KAL1 (KS Typ 1) <input type="checkbox"/> FGFR1 (KS Typ 2)
<input type="checkbox"/> PROKR2 ⁺ (KS Typ 3) <input type="checkbox"/> PROKR2 (KS Typ 4)
<input type="checkbox"/> CDH7 ⁺ (KS Typ 5) <input type="checkbox"/> FGF8 ⁺ (KS Typ 6)
<input type="checkbox"/> Prämatüre Ovarialinsuffizienz
<input type="checkbox"/> FMR1 (FraX-Prämutation)
<input type="checkbox"/> BMP15 ⁺
<input type="checkbox"/> FSHR (FSH-Rezeptor)
<input type="checkbox"/> Thrombophilie/Abortneigung
<input type="checkbox"/> Faktor-V-Leiden <input type="checkbox"/> Faktor-V-HR2 <input type="checkbox"/> MTHFR
<input type="checkbox"/> Faktor-V-Cambridge <input type="checkbox"/> Faktor II (Prothrombin) |
|---|--|

Stoffwechsel- / Schilddrüsenerkrankungen / Gastroenterologische Erkrankungen / Fiebersyndrome

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom (AGS)
<input type="checkbox"/> CYP21A2Δ (21-Hydroxylase) <input type="checkbox"/> HSD3B2
<input type="checkbox"/> CYP17A1 (17-Hydroxylase) <input type="checkbox"/> CYP11B1
(11-Hydroxylase)
<input type="checkbox"/> Congenitale Hypothyreose
<input type="checkbox"/> TPO <input type="checkbox"/> FOXE1 <input type="checkbox"/> PAX8
<input type="checkbox"/> Cystische Fibrose, CFTR
<input type="checkbox"/> Gilbert-Syndrom / Morbus Meulengracht, UGT1A1
<input type="checkbox"/> Mittelmeerfieber, familiär, MEFV | <input type="checkbox"/> Fruktose-Intoleranz hereditär, ALDOB
<input type="checkbox"/> Laktose-Intoleranz hereditär, Laktase -13910T/C
<input type="checkbox"/> Osteoporose-Risikoprofil B/b
<input type="checkbox"/> Schilddrüsenhormonresistenz, THRB
<input type="checkbox"/> TSH-Rezeptor-Defizienz, TSHR
<input type="checkbox"/> Sichelzellanämie, HBB
<input type="checkbox"/> Zöliakie, HLA-DQ2
(weitere Syndrome s. Spezialbogen Molekulargenetik) |
|---|--|

Hämatologische Erkrankungen / Gerinnungsstörungen / Thrombophilie

- | | | |
|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> Thrombophilie / Abortneigung
<input type="checkbox"/> Faktor-V-Leiden <input type="checkbox"/> Faktor II
<input type="checkbox"/> Faktor-V-HR2 <input type="checkbox"/> Faktor-V-Cambridge
<input type="checkbox"/> Protein S, PROS1 <input type="checkbox"/> Protein C, PROC <input type="checkbox"/> ATIII | <input type="checkbox"/> PAI
<input type="checkbox"/> MTHFR | <input type="checkbox"/> Thalassämien / Hämoglobinopathien
<input type="checkbox"/> Sichelzellanämie, HBB
<input type="checkbox"/> Thalassämie-β, HBB
<input type="checkbox"/> Thalassämie-α, HBA1/HBA2 |
|--|--|--|

Immungenetik (Rhesus, Blutgruppen)

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> RH(D) (Rhesus-Inkompatibilität)
<input type="checkbox"/> AB0 (A / B) <input type="checkbox"/> Duffy (Fya / Fyb) | <input type="checkbox"/> RH(CE) (Rhesus-Inkompatibilität)
<input type="checkbox"/> Kell (KEL1 / KEL2; K / k) |
|---|---|

Skelett- und Wachstumsstörungen

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Achondroplasie, FGFR3
<input type="checkbox"/> Hypochondroplasie, FGFR3
<input type="checkbox"/> Thanatophore Dysplasie, FGFR3 | <input type="checkbox"/> SHOX-Deletion, Xp22.3
<input type="checkbox"/> Osteogenesis imperfecta
<input type="checkbox"/> COL1A1 <input type="checkbox"/> COL1A2 |
|---|---|

Tumorgenetik / Onkogenetik / Onkologie

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Hereditärer Brust- u./o. Ovarialkrebs
<input type="checkbox"/> BRCA1Δ <input type="checkbox"/> BRCA2Δ <input type="checkbox"/> BARD1 <input type="checkbox"/> CHEK2
<input type="checkbox"/> RAD51C <input type="checkbox"/> RAD51D <input type="checkbox"/> ATM <input type="checkbox"/> PALB
<input type="checkbox"/> Medulläres Schilddrüsen-Ca, familiär (FMTC), RET | <input type="checkbox"/> Multiple Endokrine Neoplasie 2A/2B (MEN2), RET
<input type="checkbox"/> Multiple Endokrine Neoplasie Typ1 (MEN1), MEN1
<input type="checkbox"/> Tuberöse Sklerose
<input type="checkbox"/> TSC1 <input type="checkbox"/> TSC2 |
|--|---|

Abstammungsgutachten (Achtung – spezielle Anforderungsformulare !)

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Vaterschaftstest, privat
<input type="checkbox"/> Vaterschaftstest, gerichtsfähig
<input type="checkbox"/> Verwandtschaftsanalysen (Defizienz-Fälle) | Vater-Mutter-Kind
Vater-Mutter-Kind
z.B. Geschwisteranalyse |
|---|---|

Sonstiges

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Asservierung (Blut oder DNA) | <input type="checkbox"/> Sonstige Anforderung _____ |
|---|---|

◇ EDTA-Blut der Eltern erforderlich

+ In Zusammenarbeit mit Kooperationspartnern

* Als weiterführende Diagnostik kann eine Multi-Gen-Panel-Analyse angeboten werden (Next Generation Sequencing, NGS)

Weitere, hier nicht aufgeführte molekulargenetische Analysen entnehmen Sie bitte unserem ausführlichen Anforderungsformular „Genetische Diagnostik“.