

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 der Pädiatrie Molekulargenetik und Zytogenetik

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	Symbole																														
		<table border="1" style="font-size: small;"> <tr> <td style="text-align: center;">weiblich</td> <td style="text-align: center;">männlich</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2" style="text-align: center;">nicht betroffen</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;"><input checked="" type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input checked="" type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2" style="text-align: center;">betroffen</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;"><input checked="" type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input checked="" type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2" style="text-align: center;">verstorben</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;"><input checked="" type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input checked="" type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2" style="text-align: center;">Anlageträger</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;"><input checked="" type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input checked="" type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">Schwanger- schaft</td> <td style="text-align: center;">Geschlecht unbekannt</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;"><input checked="" type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input checked="" type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">eineiige Zwillinge</td> <td style="text-align: center;">zweieiige Zwillinge</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;"><input checked="" type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input checked="" type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">Abort</td> <td style="text-align: center;">Indexpatient</td> </tr> </table>	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 checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	Schwanger- schaft	Geschlecht unbekannt	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	eineiige Zwillinge	zweieiige Zwillinge	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	Abort	Indexpatient
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 checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>																															
Schwanger- schaft	Geschlecht unbekannt																															
<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>																															
eineiige Zwillinge	zweieiige Zwillinge																															
<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>																															
Abort	Indexpatient																															

Familienanamnese positiv negativ unbekannt

Bei der angeforderten Untersuchung handelt es sich um eine
 diagnostische / differenzialdiagnostische prädiktive
 vorgeburtliche Untersuchung

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.

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



Molekulargenetik[#]

Autoinflammatorische Syndrome

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Familiäres Kälteinduziertes Autoinflammatorisches Syndrom (FCAS), CIAS1 ⁺ | <input type="checkbox"/> Hyper-IgD-Syndrom (HIDS), MVK
<input type="checkbox"/> Mittelmeerfieber, familiär (FMF), MEFV
<input type="checkbox"/> Muckle-Wells-Syndrom (MWS), CIAS1 ⁺ | <input type="checkbox"/> Tumornekrosefaktor-Rezeptor-1 assoziiertes Periodisches Syndrom (TRAPS), TNFRSF1A |
|---|--|--|

Entwicklungsstörungen / Syndrome

- | | | |
|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> Array CGH (molekulare Karyotypisierung) | <input type="checkbox"/> DiGeorge-Syndrom, Mikrodeletion 22q11 | <input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom ⁺ |
| <input type="checkbox"/> Angelman-Syndrom, UBE3A ⁺ | <input type="checkbox"/> Fragiles X-Syndrom, FMR1 ⁺ | <input type="checkbox"/> Rett-like-Syndrom, CDKL5 ⁺ |
| <input type="checkbox"/> Cardiofaciocutanäes Syndrom | <input type="checkbox"/> Noonan-Syndrom | <input type="checkbox"/> Rett-Syndrom, MECP2 |
| <input type="checkbox"/> BRAF <input type="checkbox"/> KRAS | <input type="checkbox"/> PTPN11 <input type="checkbox"/> SOS1 <input type="checkbox"/> RAF1 | <input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitz Syndrom, DHCR7 ⁺ |
| <input type="checkbox"/> Costello-Syndrom, HRAS | <input type="checkbox"/> KRAS <input type="checkbox"/> NRAS <input type="checkbox"/> BRAF | |

Hörstörungen *

- | | | |
|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> Hörstörung, sensorineurale nicht syndromale, GJB2/GJB6 (Connexin 26/30) | <input type="checkbox"/> Pendred-Syndrom, SLC26A4 | <input type="checkbox"/> Taubheit, Aminoglykosid-induziert, MTMNR1 |
|--|---|--|

Multisystemerkrankungen

- | | | |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Legius-Syndrom, SPRED1 | <input type="checkbox"/> Multiple Endokrine Neoplasie 2A/2B (MEN2), RET | <input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ I, NF1 |
| <input type="checkbox"/> LEOPARD Syndrom | <input type="checkbox"/> Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1), MEN1 | <input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ II, NF2 |
| <input type="checkbox"/> PTPN11 <input type="checkbox"/> RAF1 | | |
| <input type="checkbox"/> BRAF <input type="checkbox"/> MAP2K1 | | |

Neurologische / Neuromuskuläre Erkrankungen *

- | | | |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth (CMT)
<input type="checkbox"/> Typ 1A, PMP22
<input type="checkbox"/> Typ 1B, MPZ
<input type="checkbox"/> Typ 2A2, MFN2
<input type="checkbox"/> Typ X1, GJB1 | <input type="checkbox"/> Fragiles X-Syndrom, FMR1 ⁺
<input type="checkbox"/> Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen (HNPP), PMP22
<input type="checkbox"/> Morbus Wilson, ATP7B
<input type="checkbox"/> Muskeldystrophie Becker/Duchenne, DMD | <input type="checkbox"/> Pelizäus-Merzbacher, PLP1
<input type="checkbox"/> Spastische Paraplegie Typ 1 und 2, X-Chromosomal ⁺
<input type="checkbox"/> L1CAM <input type="checkbox"/> PLP1
<input type="checkbox"/> Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy (SBMA), AR |
| <input type="checkbox"/> Chorea Huntington, HTT | | |

Nutrigenetik

- | | | |
|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> Favismus/Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel, G6PD | <input type="checkbox"/> Fruktose-Intoleranz, hereditär, ALDOB
<input type="checkbox"/> Laktose-Intoleranz, congenital neonatal, Laktase | <input type="checkbox"/> Laktose-Intoleranz, hereditär, Laktase -13910T/C
<input type="checkbox"/> Zöliakie, HLA-DQB1 |
|---|---|--|

Skelett- und Wachstumsstörungen

- | | | |
|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> Achondroplasie, FGFR3 | <input type="checkbox"/> Osteogenesis imperfecta
<input type="checkbox"/> COL1A1 <input type="checkbox"/> COL1A2 | <input type="checkbox"/> SHOX-Deletion, Xp22.3 |
| <input type="checkbox"/> Hypochondroplasie, FGFR3 | <input type="checkbox"/> Pfeifer-Syndrom ⁺ | <input type="checkbox"/> Sotos-Syndrom, NSD1 |
| <input type="checkbox"/> Muenke-Syndrom, FGFR3 | <input type="checkbox"/> FGFR1 <input type="checkbox"/> FGFR2 | <input type="checkbox"/> Thanatophore Dysplasie, FGFR3 |

Stoffwechselerkrankungen

- | | | |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom (AGS)
<input type="checkbox"/> CYP21A2 <input type="checkbox"/> HSD3B2
<input type="checkbox"/> CYP17A1 <input type="checkbox"/> CYP11B1 | <input type="checkbox"/> Akute Intermittierende Porphyrrie (AIP), PBGD
<input type="checkbox"/> Crigler-Najjar-Syndrom, UGT1A1
<input type="checkbox"/> Cystische Fibrose, CFTR
<input type="checkbox"/> Morbus Fabry, GLA
<input type="checkbox"/> Morbus Wilson, ATP7B | <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 1, HNF4A
<input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 2, GCK
<input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 3, HNF1A
<input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 4, PDX1
<input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 5, HNF1B
<input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 6, NEUROD1 |
| <input type="checkbox"/> Alpha-1-Antitrypsin-Mangel
<input type="checkbox"/> AAT (PiS/PiZ)
<input type="checkbox"/> AAT-Komplettsequenzierung | | |

Sonstiges

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

Chromosomenanalyse / Zytogenetik / Molekularzytogenetik[‡]

- Konventionelle Chromosomenanalyse aus peripherem Blut
- FISH-Analyse zum Nachweis von _____
- Array-CGH-Analyse, Molekulare Karyotypisierung

Sonstiges:

‡Weitere, hier nicht aufgeführte zytogenetische Untersuchungen entnehmen Sie bitte unserem speziellen Anforderungsschein Zytogenetik; ggf. Angaben auf separatem Blatt.

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

⁺in Zusammenarbeit mit Kooperationspartnern

* Als weiterführende Diagnostik kann eine **Multi-Gen-Panel-Analyse** angeboten werden (**N**ext **G**eneration **S**equenzierung, NGS)