

Patientendaten

Name, Vorname, Geb.-Datum, Anschrift, Aufkleber oder Adressette

Auftragsschein für genetische Untersuchungen**Gemeinschaftspraxis für Humangenetik**

Dr. med. Thomas Martin

Dr. med. Barbara Oehl-Jaschkowitz

Dr. rer. nat. Alexander Christmann

Kardinal-Wendel-Str. 14; 66424 Homburg

Tel.: 06841-777 8450; Fax: 06841-777 8440; info@genetik-saar.de

Stationär: ambulant:

Bei ambulanten Patienten der GKV bitte Überweisungsschein Muster 6 beifügen

Selbstzahler: ja nein

Einsendender Arzt:

Telefon:

(Stempel)

Datum, Unterschrift

Fragestellung/Klinische Angaben:**Untersuchungsmaterial (bitte ankreuzen):**

Datum und Uhrzeit der Entnahme: (SSW.....)

- Heparinblut** (Heparin-Monovette, 5-10ml [Säuglinge 2ml] für **zytogenetische** [A] und **FISH** [B] Untersuchungen)
- EDTA-Blut** (EDTA-Monovette, 5-10ml [Säuglinge 2ml] für **molekulargenetische** [C] Untersuchungen)
- Fruchtwasser** (Schnelltest 5ml zusätzlich)
- Chorionzotten Abortmaterial Knochenmark Serum Sonstiges.....

Versandmaterial kann kostenfrei angefordert werden unter 06841-7778450

Allgemeine Entnahme- und Versandhinweise, Einverständniserklärungen sowie weitere Informationen: www.genetik-saar.de**Gewünschte Untersuchung (bitte ankreuzen):****A) Zytogenetische Untersuchung: (Heparinblut)**

- Chromosomenanalyse, **pränatal**
mit Bestimmung von AFP AChE (nur bei Fruchtwasser)
- Chromosomenanalyse, **postnatal** (GTG- Bänderung)
- ggf. zusätzliche Bänderung:

B) FISH (molekularzytogenetische) Untersuchungen: (Heparinblut)

- Pränataler FISH-Schnelltest (als IGeLeistung)
- Subtelomerscreening M-FISH

Spezifische FISH-Untersuchung für Chromosomen #

Mikrodeletionssyndrome:

- | | |
|---|---|
| <input type="radio"/> Mikrodeletion 1p36 | <input type="radio"/> Wolf-Hirschhorn (4p16.3) |
| <input type="radio"/> Cri-du-chat (5p15) | <input type="radio"/> Williams-Beuren (7q11.23) |
| <input type="radio"/> Retinoblastom (13q14) | <input type="radio"/> Smith-Magenis (17p11.2) |
| <input type="radio"/> Miller-Dieker (17p13.3) | <input type="radio"/> DiGeorge (22q11) |
| <input type="radio"/> Mikrodeletion 22q13 | <input type="radio"/> Kallmann (Xp22.3) |

ARRAY-Diagnostik

-
- Genomisches Screening (EDTA-Blut)

C) Molekulargenetische Untersuchungen: (EDTA-Blut)

- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (PI)
- Aneuploidie-Screening (Abortmaterial)
- Angelman-Syndrom (Methylierungstest und UBE3A-Sequenzierung)
- APOB100-Sequenzierung (Dyslipoproteinämie)
- APO E-Genotypisierung (Dyslipidämie, M. Alzheimer)
- Azoospermiefaktoren (AZFa, b und c)
- CADASIL (cerebrale erbliche Mikroangiopathie, nur Exons 3 u. 4; verantwortlich für 70% der Mutationen)
- CBAVD (kongenitale Aplasie des Vas Deferens)
- Chorea Huntington (HD, Veitstanz)
- Cystische Fibrose (CF, Mukoviszidose)
- DiGeorge (22q11, MLPA)
- Duplikation 15q (Autismus)
- Fragiles X-Syndrom (FRAXA, Martin-Bell-Syndrom)
- FRAX-E-Syndrom (leichtere Behinderung bei Knaben)
- FSH-Rezeptor Asn680Ser Polymorphismus
- Hämochromatose (HFE-Gen)
- HMSN Ia (Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie Typ Ia)
- HNPP (Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmung)
- Lactose-Intoleranz (T>C Polymorphismus im LCT-Gen)
- Monitoring nach Knochenmarktransplantation (quantitative Mikrosatelliten-Analyse)
- Noonan-Syndrom (PTPN11-Gen; KRAS)
- PQBP1 (X-geb. MR)
- Prader-Willi-Syndrom (Methylierungstest)
- RETT-Syndrom (MLPA; Sequenzierung)
- Sensorische Schwerhörigkeit Typ1 (GJB2, Connexin 26- Gen)
- SEX-Reversal (Gonadendysgenesie, Swyer-Syndrom, SRY-Gen)
- SHOX-Deletionsscreening durch MLPA; Sequenzierung (idiopathischer Minderwuchs, Leri-Weill-Syndrom)
- Spinobulbäre Muskelatrophie (Kennedy-Krankheit)
- Thrombophilie (Faktor V, Faktor II, MTHFR, PAI1)
- Uniparentale Disomie (nach Rücksprache) #.....
- Williams-Beuren (7q11.23, MLPA)
- Sonstiges:.....
- DNA-Asservieren

Befundkopie an folgende Kollegen:

Soll die betreffende Familie eine Kopie des Befundberichtes erhalten?

ja nein **Geschlechtsmitteilung an Patientin bei Pränataldiagnostik?**ja nein

Soll die betreffende Familie von uns beraten werden?

ja nein