

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

Akkreditierung nach DIN EN ISO 15189:2014Stationär: ambulant: Für ambulante Patienten der GKV bitte **Überweisungsschein Muster 10** beifügen.Selbstzahler: ja nein Verantwortliche ärztl. Person nach GenDG: **Telefon:**

(Stempel)

Datum, Unterschrift

Fragestellung/Klinische Angaben:Geschlecht: weibl. männl.

Ethnische Herkunft:

³Untersuchung diagnostisch prädiktiv pränatal³Sofern bekannt: genetische Vorbefunde: _____ Inpatient in Fam.: _____ Mutation: _____ Rücksprache gewünscht**Gewünschte Untersuchung (bitte ankreuzen): Datum und Uhrzeit der Entnahme:ggf. 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 Sonstiges.....**A) Zytogenetik:** Chromosomenanalyse **pränatal**¹ (Für ambulante Patienten der GKV bitte **Überweisungsschein Muster 6** beifügen) aus Fruchtwasser mit pränatalem Schnelltest (erfordert 5 ml Fruchtwasser zusätzlich)
(Auch für GKV Patienten kostenfreie Inklusivleistung, **bitte durchstreichen, wenn nicht gewünscht**) AFP² Bestimmung (nur bei Fruchtwasser) Zusatzuntersuchung (nur nach Rücksprache) _____ Chromosomenanalyse **postnatal**¹ (**Heparinblut**) Standard: GTG- Bänderung ggf. zusätzliche Bänderung: _____ Asservierung Zellkultur**B) FISH (molekularzytogenetische) Untersuchungen: (Heparinblut)** Subtelomerscreening*¹ Spezifische FISH-Untersuchung für Chromosomen #Mikrodeletions/duplikations-Syndrome:

- Mikrodeletion 1p36
- Wolf-Hirschhorn (4p16.3)
- Cri-du-chat (5p15)
- Williams-Beuren (7q11.23)*

- Smith-Magenis (17p11.2)
- Miller-Dieker (17p13.3)
- Mikrodeletion 17q21.31
- DiGeorge (22q11)*

- Mikrodeletion 22q13*

* auch mittels MLPA-Technik an **EDTA-Blut** (besser zur Darstellung von **Duplikationen**)**C) Molekulargenetik: (EDTA-Blut)**

- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (PI)
- Aneuploidie-Screening an Abortmaterial (IGEL)
- Angelman-Syndrom¹
- APOB100 (R3500Q)
- APO E
- ARRAY-Diagnostik**³
- Autismus (Duplikation 15q11-13)
- Azoospermiefaktoren (AZFa, b und c)¹
- BRCA1/2 (Beratungspflichtig)
- CADASIL
- CBAVD (kongenitale Aplasie des Vas Deferens)¹
- Char-Syndrom (TFAP2B)
- Cholestase (ABCB4, ABCB11 und ATP8B1)
- Cystische Fibrose (CF, Mukoviszidose)¹
- Dravet-Syndrom (SCN1A)
- DiGeorge-Syndrom (MLPA)
- Ehlers-Danlos-Syndrom
- Familiäre Fiebersyndrome (FMF, HIDS, TRAPS)

- Fragiles X-Syndrom (FRAXA)^{1,2,3}
- FRAX-E
- FSH-Rezeptor (Asn680Ser)¹
- GLUT1-Defizienz-Syndrom (SLC2A1)
- Hämochromatose¹
- HMSN Ia (Charcot-Marie-Tooth, PMP22)
- Marfan-Syndrom (FBN1)
- HNPP (tomakulöse Neuropathie, PMP22)
- Huntington Erkrankung (Chorea Huntington, HD)^{1,2,3}
- Noonan-Syndrom (PTPN11, BRAF, RAF1, SOS1, RIT1, KRAS, NRAS)
- PCDH19 Infantile Epilepsie mit mentaler Retardierung (nur Mädchen)
- PQBP1 (X-gebundene mentale Retardierung)
- Prader-Willi-Syndrom¹
- PRRT2 (paroxysmale kinesiogene Dystonie)
- PTEN (Cowden Disease, Makrozephalie-Autismus)
- Pulmonale Arterielle Hypertonie (BMPR2)
- Rasopathien

- RETT-Syndrom (MECP2, CDKL5)
- SBMA (Kennedy-Krankheit)¹
- SCN1A (Dravet-Syndrom)
- Sensoneurale Schwerhörigkeit Typ1^{1,3} (GJB2, GJB6- Deletion)
- SEX-Reversal (SRY, Swyer-Syndrom)
- SHOX (Minderwuchs, Leri-Weill-Syndrom)
- SLC9A6 (X-chromosomale mentale Retardierung)
- SOTOS-Syndrom (NSD1, NF1X)
- STXP1 (Epileptische Enzephalopathie)
- Thrombophilie (Faktor V¹, Faktor II¹, MTHFR, PAI1)
- Tuberöse Sklerose (TSC1/2)
- Uniparentale Disomie (nach Rücksprache)
- Waardenburg Anophthalmie Syndrom (SMOC1)
- Williams-Beuren-Syndrom (MLPA)

 NGS-Paneldiagnostik (nach Rücksprache) DNA-Asservieren Sonstiges: _____¹ Untersuchung akkreditiert nach DIN EN ISO 15189² Ggf. Weiterleitung an Kooperationslabor erforderlich³ Zusätzliche Angaben gemäß Vereinbarung zu Qualitätssicherungsmaßnahmen nach §135 Abs. 2 SGB V im Feld "Klinische Angaben" erforderlich**Überweisender Arzt:***Das Gendiagnostikgesetz verbietet uns die Weitergabe der Befunde an weitere Ärzte und auch an den Patienten selbst, sofern er nicht vorher von uns persönlich beraten wurde. Der Befund darf nur an den die Untersuchung anfordernden Arzt übermittelt werden.**Die Mitteilung des Ergebnisses einer genetischen Untersuchung sollte nach Gendiagnostikgesetz immer im Rahmen einer genetischen Beratung erfolgen.*Versandmaterial kann kostenfrei angefordert werden unter 06841-7778450. Allgemeine Entnahme- und Versandhinweise, Einverständniserklärungen, Hinweise zur Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik sowie weitere Informationen: **www.genetik-saar.de****Kostenfreier Abholdienst für Proben. Anmeldung unter 06841-7778450****Version 02-2017**

vor dem Ausfüllen bitte Aufklappen