

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



INSTITUTE FÜR MEDIZINISCHE GENETIK
DÜSSELDORF | KÖLN

Immermannstraße 65 a
40210 Düsseldorf
Telefon: 0211 27 10 11 14
Fax: 0211 27 10 14 04

Claudia Behrend
Dr. med. Helena Jung
Dr. rer. nat. Alexander Jung
Dr. med. Robert Maiwald
Dr. med. Stefanie Nowak

Bonner Straße 178
50968 Köln
Telefon: 0221 94 20 13 0
Fax: 0221 94 20 13 3
Email: genetik@zotzklimas.de

Genetische Diagnostik 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																																	
		<table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">Symbole</th> </tr> <tr> <th>weiblich</th> <th>männlich</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td colspan="2">nicht betroffen</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td colspan="2">betroffen</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td colspan="2">verstorben</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td colspan="2">Anlageträger</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td>Schwangerschaft</td> <td>Geschlecht unbekannt</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td>einleilige Zwillinge</td> <td>zweileilige Zwillinge</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td>Abort</td> <td>Indexpatient</td> </tr> </tbody> </table>		Symbole		weiblich	männlich			nicht betroffen				betroffen				verstorben				Anlageträger				Schwangerschaft	Geschlecht unbekannt			einleilige Zwillinge	zweileilige Zwillinge			Abort	Indexpatient
Symbole																																			
weiblich	männlich																																		
nicht betroffen																																			
betroffen																																			
verstorben																																			
Anlageträger																																			
Schwangerschaft	Geschlecht unbekannt																																		
einleilige Zwillinge	zweileilige Zwillinge																																		
Abort	Indexpatient																																		
Einwilligungserklärung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG)																																			
<p>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.</p> <p>Mit der evtl. Weiterleitung des Untersuchungsauftrags an ein Kooperationslabor bin ich einverstanden. <input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein</p> <p>Die Ergebnisse/Befunde der Untersuchung(en) sollen nach 10 Jahren vernichtet werden. <input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein</p> <p>Das Probenmaterial soll für ggf. weitere diagnostische Untersuchungen (z. B. Pränataldiagnostik, Familienuntersuchungen) ohne zeitliche Befristung aufbewahrt werden. <input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein</p> <p>Überschüssiges Probenmaterial darf anonymisiert für weitere Zwecke (z. B. wissenschaftliche Fragestellungen, Lehre, allgemeine Qualitätssicherung) ohne zeitliche Befristung aufbewahrt werden. <input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein</p>																																			
Ort, Datum	Unterschrift Patient(in) / gesetzlicher Vertreter	Aufklärende/r Ärztin/Arzt																																	
Anforderungen ohne Einwilligungserklärung können nicht bearbeitet werden.																																			
Einsender																																			
Name des anfordernden Arztes (DRUCKSCHRIFT)		Stempel																																	
Telefon																																			
Unterschrift des anfordernden Arztes																																			

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"/> Prämature 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"/> PAI
<input type="checkbox"/> Faktor-V-HR2 <input type="checkbox"/> Faktor-V-Cambridge <input type="checkbox"/> MTHFR
<input type="checkbox"/> Protein S, PROS1 <input type="checkbox"/> Protein C, PROC <input type="checkbox"/> ATIII | <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“.