

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 in der Urologie

### Molekulargenetik und Zytogenetik

<b>Abnahmedatum:</b> _____ <b>Geschlecht</b> <input type="radio"/> weiblich <input type="radio"/> männlich <b>Ethnische Herkunft:</b> _____ <b>Untersuchungsmaterial</b> <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"/> _____	<b>Kostenträger</b> <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																																										
<b>Familienanamnese</b> <input type="radio"/> positiv <input type="radio"/> negativ <input type="radio"/> unbekannt <b>Bei der angeforderten Untersuchung handelt es sich um eine</b> <input type="radio"/> diagnostische / differenzialdiagnostische <input type="radio"/> prädiktive <input type="radio"/> vorgeburtliche Untersuchung Bei <b>prädiktiven</b> und <b>vorgeburtlichen</b> Untersuchungen sind Angaben zu Indexpatienten erforderlich (Mutation, Erkrankung, genetischer Verwandtschaftsgrad, ggf. Stammbaumskizze). Falls keine Angaben zu Indexpatienten möglich sind, bitte begründen.		<table border="1"> <tr> <th>weiblich</th> <th>männlich</th> </tr> <tr> <td><input type="radio"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">nicht betroffen</td> </tr> <tr> <td><input type="radio"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">betroffen</td> </tr> <tr> <td><input type="radio"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">verstorben</td> </tr> <tr> <td><input type="radio"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">Anlageträger</td> </tr> <tr> <td><input type="radio"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">Schwangerschaft</td> </tr> <tr> <td><input type="radio"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">Geschlecht unbekannt</td> </tr> <tr> <td><input type="radio"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">eineiige Zwillinge</td> </tr> <tr> <td><input type="radio"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">zweieiige Zwillinge</td> </tr> <tr> <td><input type="radio"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">Abort</td> </tr> <tr> <td><input type="radio"/></td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td colspan="2">Indexpatient</td> </tr> </table>	weiblich	männlich	<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	nicht betroffen		<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	betroffen		<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	verstorben		<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	Anlageträger		<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	Schwangerschaft		<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	Geschlecht unbekannt		<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	eineiige Zwillinge		<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	zweieiige Zwillinge		<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	Abort		<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	Indexpatient	
		weiblich	männlich																																									
		<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>																																									
		nicht betroffen																																										
		<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>																																									
		betroffen																																										
		<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>																																									
verstorben																																												
<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>																																											
Anlageträger																																												
<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>																																											
Schwangerschaft																																												
<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>																																											
Geschlecht unbekannt																																												
<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>																																											
eineiige Zwillinge																																												
<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>																																											
zweieiige Zwillinge																																												
<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>																																											
Abort																																												
<input type="radio"/>	<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<sup>#</sup>

### Fertilitätsstörungen

- |  |  |  |
|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> 5-Alpha-Reduktase-Mangel, SRD5A2<br><input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom (AGS)<br><input type="checkbox"/> CYP21A2 <input type="checkbox"/> HSD3B2<br><input type="checkbox"/> CYP17A1 <input type="checkbox"/> CYP11B1<br><input type="checkbox"/> Androgeninsensitivitäts-Syndrom, AR<br><input type="checkbox"/> Azoospermiefaktor, AZF Deletionen<br><input type="checkbox"/> Congenitale Aplasie Vas Deferens (CAVD), CFTR | <input type="checkbox"/> FSH-Rezeptor-Defizienz, FSHR<br><input type="checkbox"/> Geschlechtsdeterminierende Region, SRY<br><input type="checkbox"/> Hypogonadotroper Hypogonadismus ohne Anosmie <sup>+</sup><br><input type="checkbox"/> GnRHR <input type="checkbox"/> GnRH <input type="checkbox"/> GPR54<br><input type="checkbox"/> KISS1 <input type="checkbox"/> PROP1 <input type="checkbox"/> LHX3<br><input type="checkbox"/> HESX1 <input type="checkbox"/> DAX1 | <input type="checkbox"/> Kallmann-Syndrom (Hypogonadotroper Hypogonadismus mit Anosmie)<br><input type="checkbox"/> KAL1 <input type="checkbox"/> PROKR2+<br><input type="checkbox"/> FGFR1 <input type="checkbox"/> FGF8+<br><input type="checkbox"/> LH-Rezeptor |
|--|--|--|

### Nierenerkrankungen

- |   |  |  |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Alport Syndrom <sup>+</sup><br><input type="checkbox"/> x-chromosomal, COL4A5<br>autosomal rezessiv/ dominant<br><input type="checkbox"/> COL4A3 <input type="checkbox"/> COL4A4<br><input type="checkbox"/> Diabetes insipidus <sup>+</sup><br><input type="checkbox"/> x-chromosomal, AVPR2<br><input type="checkbox"/> autosomal dominant/ rezessiv, APQ2 | <input type="checkbox"/> Gitelman-Syndrom <sup>+</sup> , SLC12A3<br><input type="checkbox"/> Polycystische Nierenerkrankungen, autosomal rezessiv (ARPKD), PKHD1 <sup>+</sup><br><input type="checkbox"/> Polycystische Nierenerkrankungen, autosomal dominant (ADPKD) <sup>+</sup><br><input type="checkbox"/> PKD1 <input type="checkbox"/> PKD2 | <input type="checkbox"/> Renales Cysten/Diabetes Syndrom, HNF1B<br><input type="checkbox"/> Zystinurie <sup>+</sup><br><input type="checkbox"/> SLC3A1 <input type="checkbox"/> SLC7A9 |
|---|--|--|

### Tumorerkrankungen

- |  |  |   |
|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni-Syndrom, TP53<br><input type="checkbox"/> Papilläres Nierenkarzinom, familiär, c-MET <sup>+</sup> | <input type="checkbox"/> Tuberöse Sklerose<br><input type="checkbox"/> TSC1 <input type="checkbox"/> TSC2<br><input type="checkbox"/> Von Hippel-Lindau Syndrom, VHL | <input type="checkbox"/> Wilms-Tumor<br>Aniridie-Wilms-Tumor-Syndrom<br><input type="checkbox"/> PAX6 <input type="checkbox"/> WT1<br>Denys-Drash-Syndrom<br><input type="checkbox"/> WT1 |
|--|--|---|

### Verwandtschaftsanalysen

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Abstammungsgutachten, privat<br><input type="checkbox"/> Abstammungsgutachten, gerichtsfähig<br><input type="checkbox"/> Defizienz-Fälle | Vater-Mutter-Kind<br>Vater-Mutter-Kind<br>z.B. Vater-Kind, Geschwisteranalyse |
|---|---|

### Sonstiges

- 
- Asservierung (Blut und/oder DNA)
- 
- Sonstige Anforderungen \_\_\_\_\_

## Chromosomenanalyse / Zytogenetik / Molekularzytogenetik<sup>‡</sup>

- 
- Konventionelle Chromosomenanalyse aus peripherem Blut
- 
- 
- FISH-Diagnostik
- Kallmann**
- Syndrom
- 
- 
- FISH-Diagnostik
- Klinefelter**
- Syndrom
- 
- 
- FISH-Analyse zum Nachweis von \_\_\_\_\_
- 
- 
- Schnelltest auf Gonosomenkonstellation (molekulargenetisch)
- 
- 
- 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“.

**Bei Anforderung von Verwandtschafts- (Abstammungs-) Analysen bitte separaten Anforderungsschein benutzen.**