

Anforderungsschein Genetische Diagnostik

Bitte zurücksenden an:

Universitätsklinikum Münster
Klinik für Medizinische Genetik
Vesaliusweg 12-14
48149 Münster

Medizinisches Versorgungszentrum am
Universitätsklinikum Münster - MVZ
Abteilung für Medizinische Genetik

Probeneingang: Tel. +49 251 83-55428
Fax: +49 251 83-55393
Zytogenetik: Tel. +49 251 83-55415
Molekulargenetik: Tel. +49 251 83-55419
Array-Labor: Tel. +49 251 83-56989



Patientendaten (ggf. Aufkleber)

Name _____ Vorname _____
geb. am _____ weiblich männlich
Straße _____ PLZ _____ Ort _____

Kostenübernahme

- gesetzlich versichert, Überweisungsschein Nr. 10 liegt bei**
Humangenetische Leistungen belasten nicht das Laborbudget des anfordernden Arztes.
- Privatrechnung**
- Rechnung an Krankenhaus** (§116b)

Materialentnahme am: _____ **Bitte prüfen: Ist die Patientenprobe korrekt beschriftet?**

Eilige Diagnostik (Befund gewünscht bis zum: _____)

Entnahme Benötigt werden **5-10 ml EDTA-Blut (f. Molekulargenetik)** bzw. **Li-Heparin-Blut (f. Zytogenetik)**
Versand Per Post (in geeigneter Probenverpackung) möglichst am Wochenanfang (Lagerung bei 4°C möglich)

Schwangerschaft: nein ja: 1. Tag der letzten Regel:
Hat jemals eine Knochenmark-/Stammzelltransplantation stattgefunden? nein ja

Einsendender Arzt (Stempel oder Druckschrift)

Name: _____ Unterschrift: _____
Klinik: _____
Straße: _____ Telefon: _____
Ort: _____

Klinische Verdachtsdiagnose/ Fragestellung/Vorbefunde:

Symptomatik, bitte Hauptsymptome angeben:

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Entwicklungsverzögerung
<input type="checkbox"/> Kleinwuchs
<input type="checkbox"/> Großwuchs
<input type="checkbox"/> Mikrozephalie
<input type="checkbox"/> Makrozephalie
<input type="checkbox"/> Herzfehler
<input type="checkbox"/> Hirnfehlbildung
<input type="checkbox"/> Epilepsie
<input type="checkbox"/> Sprachentwicklungsverzögerung
<input type="checkbox"/> Muskelhypotonie
<input type="checkbox"/> Faziale Auffälligkeiten, bitte angeben: | <input type="checkbox"/> andere Erkrankung/Symptome:

<input type="checkbox"/> Multiple Fehlbildungen, bitte angeben: |
|--|---|

Wir dürfen die Untersuchung nur durchführen, wenn uns die Einwilligung des Patienten vorliegt!

⇒ **bitte wenden**

Untersuchungsauftrag

nur Asservation von Untersuchungsmaterial gewünscht

Zytogenetik (Heparin-Blut)

Chromosomenanalyse

FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung):

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Mikrodeletion 22q11.2 (Di-George-Syndrom)/ Mikrodeletion 22q13.3 | <input type="checkbox"/> Down-Syndrom |
| <input type="checkbox"/> SHOX-Deletion | <input type="checkbox"/> NF1-Deletion (Neurofibromatose) |
| <input type="checkbox"/> Kallmann-Syndrom/STS-Deletion (Ichthyose) | <input type="checkbox"/> Miller-Dieker-Syndrom |
| <input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom/Angelman-Syndrom | <input type="checkbox"/> Wolf-Hirschhorn-Syndrom |
| <input type="checkbox"/> Cri-du-Chat-Syndrom | <input type="checkbox"/> Smith-Magenis-Syndrom |
| | <input type="checkbox"/> SRY |
| | <input type="checkbox"/> Sotos-Syndrom |
| | <input type="checkbox"/> Andere: _____ (bitte Rücksprache) |

Array-Analyse (EDTA-Blut)

Array-Diagnostik (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse)

Hinweis: Bei gesetzlich versicherten Patienten muss vor einer Array-Analyse eine Chromosomenanalyse durchgeführt werden.

Molekulargenetik (EDTA-Blut)

Analyse auf familiär bekannte pathogene Variante: _____ Variante _____ Gen _____
(bitte **Befundkopie** des **Indexpatienten** beilegen)

Prädiktive Diagnostik darf gemäß Gendiagnostikgesetz §7 nur durch Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärzte mit entsprechender Zusatzqualifikation (Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes) beauftragt werden.

<p style="text-align: center;">Tumorgenetik</p> <p><input type="checkbox"/> Erblicher Brust- und Eierstockkrebs - bitte gesondertes Auftragsformular benutzen -</p> <p><input type="checkbox"/> Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC) - bitte gesondertes Auftragsformular benutzen -</p> <p><input type="checkbox"/> Polyposis coli^{NGS, MLPA}</p> <p><input type="checkbox"/> Tumordispositionssyndrom*: _____ (welches)</p> <p style="text-align: center;">Entwicklungsverzögerungen</p> <p><input type="checkbox"/> Fragiles X-Syndrom (<i>FMR1</i>)^{PCR}</p> <p><input type="checkbox"/> Prader-Willi/ Angelman-Syndrom (<i>SNRPN</i>)^{MLPA}</p> <p><input type="checkbox"/> Panel Entwicklungsverzögerung* (Symptome bitte auf S. 1 angeben)</p> <p style="text-align: center;">Reproduktionsgenetik^{NGS}</p> <p><input type="checkbox"/> Prämatüre Ovarialinsuffizienz/ XX-Gonadendysgenese*</p> <p><input type="checkbox"/> Hypogonadotroper Hypogonadismus*</p> <p><input type="checkbox"/> Gonadendysgenese*</p> <p><input type="checkbox"/> Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom*</p> <p><input type="checkbox"/> männliche Infertilität*: - bitte gesondertes Auftragsformular Urologie/Andrologie benutzen -</p> <p style="text-align: center;">Paneldiagnostik weiterer heterogener Erkrankungen^{NGS}</p> <p><input type="checkbox"/> Neuromuskuläre Erkrankung*</p> <p><input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie*</p> <p><input type="checkbox"/> Dystonie*</p> <p><input type="checkbox"/> RASopathien</p> <p><input type="checkbox"/> Primäre ciliäre Dyskinesie*</p> <p><input type="checkbox"/> Immundefekte*</p> <p><input type="checkbox"/> Ektodermale Dysplasie/Zahnanlagestörung*</p> <p style="text-align: center;">Individuelle Diagnostik^{NGS}</p> <p><input type="checkbox"/> Individuelle Panelgendiagnostik*:</p> <p><input type="checkbox"/> Individuelle Einzelgendiagnostik*: _____ (Gen)</p>	<p style="text-align: center;">Augenerkrankungen^{NGS}</p> <p><input type="checkbox"/> Retinopathia pigmentosa*</p> <p><input type="checkbox"/> Lebersche kongenitale Amaurose*</p> <p><input type="checkbox"/> Makuladystrophie *</p> <p><input type="checkbox"/> Zapfen-Stäbchen-Dystrophie*</p> <p><input type="checkbox"/> Usher-Syndrom *</p> <p><input type="checkbox"/> Optikusatrophie*</p> <p style="text-align: center;">Skelett und Bindegewebserkrankungen^{NGS}</p> <p><input type="checkbox"/> Marfan-Syndrom</p> <p><input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos Syndrom</p> <p><input type="checkbox"/> Aortopathien</p> <p><input type="checkbox"/> Skelett-Dysplasien*</p> <p><input type="checkbox"/> Osteoporose*</p> <p><input type="checkbox"/> Osteogenesis imperfecta*</p> <p style="text-align: center;">Gerinnungsstörungen</p> <p><input type="checkbox"/> Hämophilie A, Faktor VIII-Mangel (<i>F8</i>)^{PCR, NGS, MLPA}</p> <p><input type="checkbox"/> Hämophilie B, Faktor IX-Mangel (<i>F9</i>)^{NGS, MLPA}</p> <p><input type="checkbox"/> von Willebrand-Syndrom (<i>VWF</i>)^{NGS, MLPA}</p> <p style="text-align: center;">Stoffwechselerkrankungen</p> <p><input type="checkbox"/> Mukoviszidose (<i>CFTR</i>)^{ARMS, NGS, MLPA}</p> <p><input type="checkbox"/> Pheylketonurie*</p> <p><input type="checkbox"/> spez. Stoffwechselerkrankung*: _____ (welche)</p> <p style="text-align: center;">Nierenerkrankungen</p> <p><input type="checkbox"/> Nephrosis-Syndrom*^{NGS}</p> <p><input type="checkbox"/> Zystische Nierenerkrankungen*^{NGS, MLPA}</p> <p><input type="checkbox"/> Alport-Syndrom*^{NGS, MLPA}</p> <p><input type="checkbox"/> Bartter-Syndrom*^{NGS, MLPA}</p> <p><input type="checkbox"/> Gitelman-Syndrom*^{NGS, MLPA}</p> <p style="text-align: center;">Spezifische Diagnostik</p> <p><input type="checkbox"/> Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker (<i>DMD</i>)^{MLPA}</p> <p><input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie (<i>SMN1</i>)^{MLPA}</p> <p><input type="checkbox"/> Silver-Russell-Syndrom*^{MLPA}</p> <p><input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann-Syndrom*^{MLPA}</p> <p><input type="checkbox"/> Tuberöse Sklerose (<i>TSC1, TSC2</i>)^{NGS, MLPA}</p> <p><input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ 1 (<i>NF1</i>)^{NGS, MLPA}</p>
--	---

Eine vollständige Auflistung aller Analysen sowie die aktuelle Zusammenstellung unserer Genpanels entnehmen Sie bitte unserer Homepage: www.humangenetik.ukmuenster.de

Analyse mittels NGS (falls nicht anders angegeben), und wenn verfügbar inkl. MLPA-Analyse auf größere Deletionen/Duplikationen
Der Umfang der NGS-Panels kann abhängig von den angegebenen Symptomen individuell zusammengesetzt sein.

Verwendete Methoden: ^{NGS} Next Generation Sequencing, ^{MLPA} Multiplex ligation-dependent probe amplification, ^{PCR} Polymerase-Kettenreaktion, ^{ARMS} Amplification Refractory Mutation System, ^{Seq} Sanger-Sequenzierverfahren

Das Labor ist durch die DAkkS nach DIN EN ISO/IEC 15189:2014 akkreditiert.

* gekennzeichnete Analysen sind nicht akkreditiert.