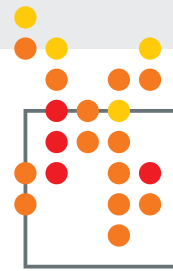


Zentrum für Humangenetik · D-93042 Regensburg

Anforderung

Molekulargenetische Untersuchung



Zentrum für
Humangenetik
Regensburg

Patientendaten		
<p>Name, Vorname _____ geb. _____</p> <p>Straße _____</p> <p>PLZ _____ Ort _____</p>		<p><input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich</p> <p>Ethnische Herkunft _____</p> <p>Kostenträger</p> <p><input type="checkbox"/> Gesetzliche KV (Überweisungsschein 6)</p> <p><input type="checkbox"/> Private KV</p> <p><input type="checkbox"/> Selbstzahler</p> <p><input type="checkbox"/> Rechnung an Einsender / Klinik</p>
Weitere Angaben		
<p>Klinische Diagnose:</p> <p>Familienanamnese: <input type="checkbox"/> Positiv <input type="checkbox"/> Negativ <input type="checkbox"/> Unbekannt</p> <p>Wenn positiv, ggf. Stammbaumskizze</p>		
Angaben zum Einsender		
<p>Name des verantwortlichen Arztes:</p> <p>Anschrift:</p> <p>Telefonnummer (bei Rückfragen):</p>		
Einwilligungserklärung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG)		
Ist der Patient einverstanden, dass die Untersuchungsergebnisse länger als die vom GenDG vorgesehenen 10 Jahre aufbewahrt werden?	Ja ○	Nein ○
Ist der Patient einverstanden, dass das Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung für evtl. zukünftige Untersuchungen unbefristet aufbewahrt wird?	○	○
Ist der Patient einverstanden, dass das Untersuchungsergebnis und das Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung pseudonymisiert für Qualitätskontrollen und für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden darf? (nicht Zutreffendes bitte streichen)	○	○
<p>Der Patient wurde nach GenDG aufgeklärt und ist mit der genetischen Untersuchung einverstanden.</p> <p>Ort, Datum _____ Unterschrift des verantwortlichen Arztes _____</p>		

Version: 27.01.2010

Untersuchungsmaterial: 5 – 10 ml EDTA-Blut

Craniofaziale und Skeletterkrankungen	Fertilitätsstörungen
<input type="checkbox"/> Achondroplasie (FGFR3 partiell) <input type="checkbox"/> Branchio-oto-renale Dysplasie (EYA1 incl. MLPA, SIX1, SIX5) <input type="checkbox"/> Branchio-oculo-faziales Syndrom (TFAP2A) <input type="checkbox"/> Craniofrontonasale Dysplasie (EFNB1) <input type="checkbox"/> Craniosynostosen, syndromale (incl. Pfeiffer-, Crouzon-, Apert-, Jackson-Weiss-, Muenke-Syndrom: FGFR1, FGFR2, FGFR3 partiell) <input type="checkbox"/> EEC3-Syndrom (p63 partiell) <input type="checkbox"/> Ellis-van Creveld-Syndrom (EVC, EVC2) <input type="checkbox"/> Frontometaphysäre Dysplasie (FLNA partiell) <input type="checkbox"/> Hypochondroplasie (FGFR3 partiell) <input type="checkbox"/> Lacrimo-auriculo-dento-digitales Syndrom (FGFR2, FGFR3) <input type="checkbox"/> Melnick-Needles-Syndrom (FLNA partiell) <input type="checkbox"/> Osteoglyphische Dysplasie (FGFR1 partiell) <input type="checkbox"/> Oto-fazio-zervikales Syndrom (EYA1 incl. MLPA) <input type="checkbox"/> Oto-palato-digitales Syndrom I und II (FLNA partiell) <input type="checkbox"/> Popliteales Pterygium-Syndrom (IRF6) <input type="checkbox"/> Saethre-Chatzen-Syndrom (FGFR3: Pro250Arg, TWIST incl. MLPA) <input type="checkbox"/> Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (GPC3) <input type="checkbox"/> Spalthand-Spaltfuß-Fehlbildung 4 (p63 partiell) <input type="checkbox"/> Thanatophore Dysplasie (FGFR3 partiell) <input type="checkbox"/> Treacher Collins-Franceschetti-Syndrom (TCOF1) <input type="checkbox"/> Van der Woude-Syndrom (IRF6)	<input type="checkbox"/> AGS bei 11 β -Hydroxylase-Mangel (CYP11B1) <input type="checkbox"/> AGS bei 21-Hydroxylase-Mangel (CYP21 incl. MLPA) <input type="checkbox"/> AGS bei 3 β -Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel (HSD3B2) <input type="checkbox"/> Androgeninsensitivität (AR) <input type="checkbox"/> CBAVD (CFTR, 36 Mutationen) <input type="checkbox"/> Kallmann-Syndrom, autosomal dominant (FGFR1 incl. MLPA) <input type="checkbox"/> Kallmann-Syndrom, X-chromosomal (KAL1, ♀ incl. MLPA) <input type="checkbox"/> Ovarialinsuffizienz, vorzeitige, autosomal rezessiv (FSHR) <input type="checkbox"/> Ovarielle Überstimulation, spontane (FSHR)
	Netzhauterkrankungen
	<input type="checkbox"/> Achromatopsie (CNGA3, CNGB3, GNAT2) <input type="checkbox"/> Atrophia gyrata (OAT) <input type="checkbox"/> Bietti kristalline Dystrophie (CYP4V2) <input type="checkbox"/> Choroideremie (CHM) <input type="checkbox"/> Doyne Honigwablen Dystrophie (EFEMP1) <input type="checkbox"/> Fundus albipunctatus, autosomal rezessiv (RDH5) <input type="checkbox"/> Kongenitale stationäre Nachtblindheit (NYX) <input type="checkbox"/> Makuladystrophie mit Hypotrichose (CDH3) <input type="checkbox"/> Morbus Best (BEST1) <input type="checkbox"/> Norrie-Syndrom (NDP) <input type="checkbox"/> Optikusatrophy, autosomal dominant (OPA1)
	RetChip-Diagnostik*: <input type="checkbox"/> Makuladystrophie <input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa <input type="checkbox"/> Morbus Stargardt <input type="checkbox"/> Zapfen-Stäbchen-Dystrophie
	Asper-Chip*: <input type="checkbox"/> Bardet-Biedl-Syndrom <input type="checkbox"/> Lebersche kongenitale Amaurose <input type="checkbox"/> Usher-Syndrom
	<input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa, X-chromosomal (RP2, RPGR) <input type="checkbox"/> Retinoschisis, juvenile (RS1) <input type="checkbox"/> Sorsby Fundusdystrophie (TIMP3) <input type="checkbox"/> Zapfendystrophie mit supernormalen Stäbchenantworten (KCNV2) <input type="checkbox"/> Zentrale areoläre Aderhautdystrophie (PRPH2)
	Neurodegenerative Erkrankungen
	<input type="checkbox"/> Andermann-Syndrom (KCC3 = SLC12A6) <input type="checkbox"/> CADASIL-Syndrom (NOTCH3) <input type="checkbox"/> Frontotemporale Demenz +/- Parkinson-Erkrankung (MAPT) <input type="checkbox"/> Spastische Paraplegie 3, autosomal dominant (Atlastin) <input type="checkbox"/> Spastische Paraplegie 4, autosomal dominant (Spastin) <input type="checkbox"/> Spastische Paraplegie 20/Troyer-Syndrom, autosomal rez. (Spartin)
	Stoffwechselerkrankungen
	<input type="checkbox"/> Benigne rezurrenente intrahepatische Cholestase (ATP8B1, ABCB11) <input type="checkbox"/> Gerinnung (2 Mutationen: Faktor V-Leiden G1691A, Faktor II, G20210A) <input type="checkbox"/> Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel (G6PD) <input type="checkbox"/> Hämochromatose (HFE: C282Y, H63D; auf Wunsch Sequenzierung) <input type="checkbox"/> Immundysregulation, Polyendokrinopathie und Enteropathie, X-chrom. (FOXP3) <input type="checkbox"/> Intrahepatische Cholestase in der Schwangerschaft (ABCB4, ATP8B1) <input type="checkbox"/> Mukoviszidose (CFTR: 36 Mutationen, auf Wunsch Sequenzierung) <input type="checkbox"/> Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (ATP8B1, ABCB11, ABCB4) <input type="checkbox"/> Surfactant-Dysfunktion, pulmonale 3 (ABCA3)
	Sonstige:
	<input type="checkbox"/> Zahndurchbruchstörung (PTHR1) <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> _____
Ektodermale Dysplasien	
<input type="checkbox"/> EEC3-Syndrom (p63 partiell) <input type="checkbox"/> Ektodermale an-/hypohydrotische Dysplasie autosomal dominant (EDAR) <input type="checkbox"/> Ektodermale an-/hypohydrotische Dysplasie autosomal rezessiv (EDAR) <input type="checkbox"/> Ektodermale an-/hypohydrotische Dysplasie X-chromosomal (ED1, ♀ incl. MLPA) <input type="checkbox"/> Hay-Wells-Syndrom/AEC-Syndrom (p63 partiell)	
Hereditäre Tumorprädispositionen	
<input type="checkbox"/> Cowden-Syndrom (PTEN) <input type="checkbox"/> Erbliche Brust- und Ovarialkarzinome (BRCA1, BRCA2) <input type="checkbox"/> Familiäre Adenomatöse Polyposis (APC, MYH) <input type="checkbox"/> Familiäres Melanom (CDKN2A) <input type="checkbox"/> Hereditäres nicht-polypös Kolonkarzinom (MLH1, MSH2, MSH6) <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni-Syndrom (TP53) <input type="checkbox"/> Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	
Hirnfehlbildungen / cong. Muskeldystrophien	
<input type="checkbox"/> Andermann-Syndrom (KCC3 = SLC12A6) <input type="checkbox"/> Cerebrale cavernöse Malformationen (CCM1, CCM2, CCM3: incl. MLPA) <input type="checkbox"/> Double-Cortex/Lissenzephalie X-chrom. (DCX, ♀ incl. MLPA) <input type="checkbox"/> Gliedergürtelmuskeldystrophie LGMD2I (FKRP) <input type="checkbox"/> Gliedergürtelmuskeldystrophie LGMD2K (POMT1) <input type="checkbox"/> Holoprosenzephalie (SHH, SIX3, ZIC2, TGIF, PTCH1, Gli2 incl. MLPA) <input type="checkbox"/> Lissenzephalie autosomal dominant (LIS1 incl. MLPA, TUBA1A) <input type="checkbox"/> Muscle-eye-brain-Disease (POMGnT1) <input type="checkbox"/> Muskeldystrophie Fukuyama congenitale (FCMD) <input type="checkbox"/> Muskeldystrophie, kongenitale MDC1C (FKRP) <input type="checkbox"/> Muskeldystrophie, kongenitale MDC1D (LARGE) <input type="checkbox"/> Partington-Syndrom (ARX) <input type="checkbox"/> Periventriculäre noduläre Heterotopie (FLNA, ♀ incl. MLPA) <input type="checkbox"/> Polymikrogyrie, bilaterale asymmetrische (TUBB2B) <input type="checkbox"/> Polymikrogyrie, bilaterale frontoparietale (GPR56) <input type="checkbox"/> PROUD-Syndrom (ARX) <input type="checkbox"/> Septo-optische Dysplasie (HESX1) <input type="checkbox"/> Walker-Warburg-Syndrom (POMT1, POMT2, POMGnT1, FCMD, FKRP, LARGE) <input type="checkbox"/> WEST-Syndrom, X-chromosomal (ARX) <input type="checkbox"/> XLAG (ARX)	

* siehe Informationsblatt zu RetChip-Diagnostik, Chip-Analysen sind nicht akkreditiert

Version: 27.01.2010