

Etikett Patientendaten

Etikett oder Stempel
Klinik / Station / Praxis



UNIVERSITÄTS
KLINIKUM FREIBURG

Diagnostiklabor Zyto- und
Molekulargenetik der
Humangenetik

Ärztliche Leitung:
Prof. Dr. med. Dr. Judith Fischer

Anforderungsformular für eine zytogenetische Analyse/ FISH- Untersuchung/ molekulare Karyotypisierung (aCGH) postnatal

Probeneinsendung an: Institut für Humangenetik, Breisacher Str. 33, 79106 Freiburg
Für Rückfragen Telefon: +49 (0)761 270-70570

Patientendaten (wenn kein Etikett vorhanden)

Name, Vorname: _____

geb.: _____ Geschlecht: m w

Straße, Nr.: _____ PLZ, Ort: _____

Krankenkasse: _____

Abrechnungsinformationen

- Privatversichert stationär intern* GKV (bitte Ü-Scheine 6 & 10 beifügen)
- Selbstzahler* stationär extern*

*Rechnungsadresse unbedingt angeben: _____

Art des Probenmaterials

- Heparin-Blut Abortmaterial Totgeburt
- Sonstiges: _____

Besteht eine Schwangerschaft: nein ja, SSW: _____

Indikation und ergänzende Informationen

Anamnese, Klinik, Vorbefunde, Familienanamnesen, ggf. Stammbaum (ratsuchende/-n Patient/-in mit Pfeil markieren); Fehl- und Totgeburten; ggf. Angaben auf zusätzlichem Blatt

Dysmorphien, Fehlbildungen, Indikation:

Geburtsgewicht: _____ g Länge: _____ cm Kopfumfang: _____ cm

Geburts termin/SSW: _____ spontan eingeleitet

Retardierung: nein ja, folgende: Wachstum statomotorisch geistig

Therapie mit Kortikoiden/Immunsuppressiva/Antibiotika: nein ja

Datum _____

ärztliche Unterschrift und Stempel _____

ggf. E-Mail _____

Anforderung zytogenetische Analyse postnatal

Gewünschte Untersuchung 2-5 ml Heparin-Blut; normaler Postversand, ungekühlt; Ansatztage: Montag, Dienstag, Freitag

Chromosomenanalyse

Chromosomenanalyse und Mikrodeletionsanalyse

- | | | |
|---|-----------------|-----------------|
| <input type="checkbox"/> Alagille – Syndrom | 20p12 | JAG1 |
| <input type="checkbox"/> Angelman – Syndrom | 15q11.2 | UBE3A |
| <input type="checkbox"/> CHARGE – Syndrom | 8q12.1 | CHD7 |
| <input type="checkbox"/> Cri-du-chat – Syndrom | 5p15.2 | CTNND2 |
| <input type="checkbox"/> DiGeorge – Syndrom / VCFS | 22q11.2 / 10q14 | DGCR1, DGCR2 |
| <input type="checkbox"/> Kallmann – Syndrom | Xp22.3 | KAL |
| <input type="checkbox"/> Langer-Giedion – Syndrom | 8q23.3 / 8q24.1 | TRPS1, EXT1 |
| <input type="checkbox"/> Mikrodeletion 1p36 | 1p36 | p58 |
| <input type="checkbox"/> Mikrodeletion 17q21 | 7q21.3 | MAPT |
| <input type="checkbox"/> Miller-Dieker – Syndrom | 17p13.3 | LIS1 |
| <input type="checkbox"/> Minderwuchs Haploinsuffizienz | Xp22.3 | SHOX |
| <input type="checkbox"/> Phelan-McDermid – Syndrom | 22q13.3 | ProSAP2/SHANK3 |
| <input type="checkbox"/> Prader-Willi – Syndrom | 15q11.2 | SNRPN |
| <input type="checkbox"/> Rubinstein-Taybi – Syndrom | 16p13.3 | CREBBP |
| <input type="checkbox"/> Saethre-Chotzen – Syndrom | 7p21.1 | TWIST1 |
| <input type="checkbox"/> Smith-Magenis – Syndrom | 17p11.2 | RAI1 |
| <input type="checkbox"/> Sotos – Syndrom | 5q35 | NSD-1 |
| <input type="checkbox"/> Steroidsulfatase – Defizienz | Xp22.3 | STS |
| <input type="checkbox"/> Williams-Beuren – Syndrom | 7q11.23 | ELN/LIMK1/CYLN2 |
| <input type="checkbox"/> Wolf-Hirschhorn – Syndrom | 4p16.3 | WHSC1 |
| <input type="checkbox"/> andere als die o.g. Mikrodeletionen (nach Absprache): Bande, Region, Locus | _____ | |

Chromosomenanalyse und sonstige Untersuchungen

- Mikroduplikationsanalyse (nach Absprache): Bande, Region, Locus _____
- Mosaikausschluß (Interphase – FISH): für Chromosom _____
- molekulare Karyotypisierung (nach Absprache und gemäß spezieller Indikationsstellung)
Array – CGH (je 2-5 ml Heparin- und EDTA-Blut)
- Sonstiges (nach Absprache): _____

Ohne das ausgefüllte Formular "Einwilligung für genetische Analysen gemäß GenDG" kann die Untersuchung gemäß GenDG (§8) nicht durchgeführt werden!