



Karlstraße 33 · 89073 Ulm
Tel. 0731 - 850 77 30
Fax 0731 - 850 77 33 3

info@humangenetik-ulm.de
www.humangenetik-ulm.de

Kostenloser Probentransport: Telefon 07121 - 578131

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

Anforderungsbogen **Molekulargenetische Analyse**

Labor-Nr.
vom Labor auszufüllen

Einsender Wir bitten um Zusendung von Entnahme- und Versandmaterial

Klinik / Station Praxis / Arzt

Adresse / Stempel

Kostenträger

ambulant Laborschein Nr. 10 bitte beilegen
 Privat, GOÄ, Rechnung an Patient/in

stationär Rechnung an Einsender / Klinik
 Privat, GOÄ, Rechnung an Patient/in

Untersuchungsmaterial

EDTA-Blut Abortgewebe Wangenabstrich
 Chorionzotten Fruchtwasser:
 klar frischblutig altblutig

Sonstiges:

Entnahme: Datum Uhrzeit Menge

Befundkopie an: Patient/in
 weiteren Arzt

Weitere Angaben zum Patienten / zur Patientin

männlich weiblich ethnische Herkunft: SSW nach US:

Wurden bereits genetische Untersuchungen durchgeführt? ja nein Ergebnis:

Anamnese / Diagnose

Eigenanamnese / klinische Symptomatik:

Familienanamnese / Stammbaum:

Fragestellung (vom Labor auszufüllen)

diagnostisch
 prädiktiv
 pränatal
 Abklärung Überträgerschaft
 Abklärung maternale Kontamination
 Sonstiges:

Einverständniserklärung zur genetischen Analyse gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Ich bin einverstanden, dass die Untersuchungsergebnisse länger als die vom GenDG vorgesehenen 10 Jahre aufbewahrt werden. ja nein

Ich bin einverstanden, dass das Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung für evtl. zukünftige Untersuchungen unbefristet aufbewahrt wird. ja nein

Ich bin einverstanden, dass das Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung anonymisiert für Qualitätskontrollen verwendet werden darf. ja nein

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts mein Einverständnis mit der geplanten genetischen Untersuchung und der dafür erforderlichen Blut-/Gewebeentnahme.

Ort, Datum

Unterschrift des/r Patienten/in bzw.
des gesetzlichen Vertreters

Unterschrift der gemäß GenDG
verantwortlichen ärztlichen Person

Erbliche Tumorerkrankungen

- Mamma- u. Ovarialkarzinom**
 - BRCA1*-Gen
 - BRCA2*-Gen
 - RAD51C*-Gen
- Neurofibromatose Typ 1 (*NF1*-Gen)
- Neurofibromatose Typ 2 (*NF2*-Gen)
- PTEN* Hamartome Tumore
 - Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndr.
 - Cowden-Syndrom
 - Proteus-Syndrom

Skelettdysplasie

- Achondroplasie (*FGFR3*-Gen)
- Hypochondroplasie (*FGFR3*-Gen)**
- Thanatophore Dysplasie (*FGFR3*-Gen)
- Craniosynostosen (*FGFR1-3*-Gen)
 - Crouzon
 - Apert
 - Pfeiffer
 -
- Osteogenesis imperfecta
 - COL1A1*-Gen
 - COL1A2*-Gen
- SHOX*-Haploinsuffizienz

Fertilitätsstörungen

- Azoospermiefaktor (AZF-Regionen)
- Cystische Fibrose / CBAVD (*CFTR*-Gen)**

Thrombophilie / Habituelle Aborte

- Faktor II*-Mutation 20210G>A (Prothrombin)
- Faktor V*-Mutation 1691G>A (APC-Resistenz)
- Hyperhomozysteinämie (*MTHFR*-Gen)

Mentale Retardierung

- Fra(X)-Syndrom*
- Prader-Willi-Syndrom
- Angelman-Syndrom
- Rett-Syndrom (*MECP2*-Gen)

Neuromuskuläre /

Neurodegenerative Erkrankungen

- Muskeldystrophie Duchenne / Becker (*DMD*-Gen)
- Chorea Huntington (*HTT*-Gen)
- Spinale Muskelatrophie (*SMN1*-Gen)

Pharmakogenetik /

Medikamentenunverträglichkeit

- CYP2D6*-Gen
- CYP2C9*-Gen
- CYP2C19*-Gen

Periodisches Fieber

- Familiäres Mittelmeerfieber, (*MEFV*-Gen)**
- Periodisches Fieber (TRAPS, *TNFRSF1A*-Gen)

Syndrome

- Noonan-Syndrom**
 - PTPN11*-Gen
 - SOS1*-, *RAF1*-, *KRAS*-Gen
- Costello-Syndrom**
 - HRAS*-Gen
- CFC-Syndrom**
 - BRAF*-Gen
 - KRAS*-Gen
- Kallmann-Syndrom (*KAL1*-Gen)
- Marfan-Syndrom (*FBN1*-Gen)

Hörstörungen

- nicht-syndromal
 - Connexin26/GJB2*-Gen
 - Connexin30/GJB6*-Gen
- syndromal
 - Pendred-Syndrom, (*SLC26A4*-Gen)

Stoffwechselerkrankungen

- α -1-Antitrypsin-Mangel (*PI*-Gen)
- Cystische Fibrose (*CFTR*-Gen)**
- Hämochromatose (*HFE*-Gen)
- Morbus Wilson (*ATP7B*-Gen)**
- Morbus Meulengracht, (Promotorbereich *UGT1A1*-Gen)
- Crigler-Najjar-Syndrom, (*UGT1A1*-Gen)
- familiäre Hypercholesterinämie, (*LDLR*-Gen)

Sonstiges

- Hämoglobinopathien
 - α -Thalassämie (*HBA1*-, *HBA2*-Gen)
 - β -Thalassämie (*HBB*-Gen)
 - Sichelzellanämie (*HBB*-Gen)
- Adrenogenitales Syndrom (*CYP21A2*-Gen)
-

- Achondroplasie (*FGFR3*-Gen)
- Adrenogenitales Syndrom (*CYP21A2*-Gen)
- α -1-Antitrypsin-Mangel (*PI*-Gen)
- Angelman-Syndrom*
- Azoospermiefaktor (AZF-Genregion)
- Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (*PTEN*-Gen)
- Brustkrebs (*BRCA1*-, *BRCA2*-, *RAD51C*-Gen)**
- CFC-Syndrom (*BRAF*-, *KRAS*-Gen)**
- Congenitale Aplasie des Vas deferens (CBAVD, *CFTR*-Gen)
- Costello-Syndrom (*HRAS*-Gen)**
- Cowden-Syndrom (*PTEN*-Gen)
- Craniosynostosen (*FGFR1*-, *FGFR2*-, *FGFR3*-Gen)
- Crigler-Najjar-Syndrom (*UGT1A1*-Gen)
- Cystische Fibrose (*CFTR*-Gen)**
- DNA-Asservierung
- Faktor II*-Mutation 20210G>A (Prothrombinmutation)
- Faktor V*-Mutation 1691G>A (APC-Resistenz)
- Familiäres Mittelmeerfieber (*MEFV*-Gen)**
- Fra(X)-Syndrom*
- Hämochromatose (*HFE*-Gen)
- Hämoglobinopathien (α -Thalassämie, β -Thalassämie)
- Hypercholesterinämie (*LDLR*-Gen)
- Hyperhomozysteinämie (*MTHFR*-Gen)
- Hypochondroplasie (*FGFR3*-Gen)**
- Kallmann-Syndrom (*KAL1*-Gen)
- Marfan-Syndrom (*FBN1*-Gen)
- Morbus Meulengracht (*UGT1A1*-Gen)
- Morbus Wilson (*ATP7B*-Gen)**
- Mukoviszidose (*CFTR*-Gen)**
- Neurofibromatose Typ 1 (*NF1*-Gen)
- Neurofibromatose Typ 2 (*NF2*-Gen)
- Noonan-Syndrom (*PTPN11*-, *SOS1*-, *RAF1*-, *KRAS*-Gen)**
- Osteogenesis imperfecta (*COL1A1*-, *COL1A2*-Gen)**
- Pendred-Syndrom (*SLC26A4*-Gen)
- Periodisches Fieber (TRAPS, *TNFRSF1A*-Gen)
- Pharmakogenetik (*CYP2D6*-, *CYP2C9*-, *CYP2C19*-Gen)
- Prader-Willi-Syndrom
- Proteus-Syndrom (*PTEN*-Gen)
- Rett-Syndrom (*MECP2*-Gen)
- Schwerhörigkeit (*Cx26*-, *Cx30*-Gen)
- SHOX*-Haploinsuffizienz (*SHOX*-Gen)
- Thanatophore Dysplasie (*FGFR3*-Gen)

Sonstige
Gewünschte Untersuchung angeben:
.....
.....
.....