

| AOK | LKK | BKK | IKK | VdAK | AEV | Knapps. |
|--------------------------------|-----|------------------|-----|--------|-----|---------|
| Name, Vorname des Versicherten | | | | | | |
| | | | | | | geb. am |
| Kassen-Nr. | | Versicherten-Nr. | | Status | | |
| Vertragsarzt-Nr. | | VK gültig bis | | Datum | | |

- ambulant privat stationär Selbstzahler
 männlich weiblich

Absender:

Klinische Daten und Indikation

Elterliche Blutsverwandschaft ja nein

Familienangehörige erkrankt ja nein wenn ja, welche(r) ist/sind betroffen _____

Anamnese, Vorbefunde, ggf. Befundkopien _____ Ethnische Herkunft: _____

Molekulargenetik ☎ 040- 43 29 26 - 55 (2-10 ml EDTA-Blut)

Vaskuläre Erkrankungen / Stoffwechselerkrankungen:

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Faktor V <i>Leiden</i> Mutation | <input type="checkbox"/> Prothrombin Mutation |
| <input type="checkbox"/> Antithrombin III Mutationen | <input type="checkbox"/> PAI-1 Mutationen |
| <input type="checkbox"/> Protein S Mutationen | <input type="checkbox"/> Protein C Mutationen |
| <input type="checkbox"/> Cystische Fibrose/Mukoviszidose | <input type="checkbox"/> α -1-Antitrypsin-Mangel |
| <input type="checkbox"/> Famil. Mittelmeerfieber (<i>MEFV</i> -Gen) | <input type="checkbox"/> CAPS (<i>NLRP3</i> -Gen) |
| <input type="checkbox"/> HIDS (<i>MVK</i> -Gen) | <input type="checkbox"/> TRAPS (<i>TNFRSF1</i> -Gen) |
| <input type="checkbox"/> α -Thalassämie | <input type="checkbox"/> β -Thalassämie |
| <input type="checkbox"/> Sichelzellenanämie | <input type="checkbox"/> Rhesus D Antigen |
| <input type="checkbox"/> Hyperbilirubinämie (Gilbert-S.) | <input type="checkbox"/> Hämochromatose |
| <input type="checkbox"/> MODY (Typ 1,2,3,4,5,6,7,9,10,11) | <input type="checkbox"/> Porphyria cutanea tarda |

Sterilitätsdiagnostik:

- Azoospermiefaktor (AZF) CBAVD/CUAVD
 Ovarielle Dysgenese / Hyperstimulation (*FSHR*-Gen)

Adrenogenitales Syndrom (AGS):

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> 21-Hydroxylase-Mangel | <input type="checkbox"/> 11- β -Hydroxylase-Mangel |
| <input type="checkbox"/> 3- β -Hydroxysteroid-DH-Mangel | <input type="checkbox"/> 17- α -Hydroxylase-Mangel |

Dysmorphologie:

- Noonan-Syndrom Typ 1 (*PTPN11*) Noonan-S. Typ 3 (*KRAS*)
 22q11-Deletion/ DiGeorge-Syndrom 22q11 Mikroduplikation
 Achondro-/ Hypochondroplasie/ Thanatophore Dysplasie (*FGFR3*)
 Apert-/ Crouzon-/ Pfeiffer-Syndrom (*FGFR2*)
 Holoprosencephalie Typ 3 (*SHH*) M. Bechterew (HLA-B27)
 Silver-Russell-Syndrom (mUPD7)

Neurogenetik:

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Duchenne-/Becker-Muskeldystrophie | <input type="checkbox"/> Chorea Huntington |
| <input type="checkbox"/> Prox. Spinale Muskelatrophie (SMA) | <input type="checkbox"/> Rett-Syndrom |
| <input type="checkbox"/> CMT 1A (<i>PMP22</i> -Duplik.) | <input type="checkbox"/> HNPP (<i>PMP22</i> -Del.) |
| <input type="checkbox"/> CMT 1B (<i>MPZ</i> -Gen) | <input type="checkbox"/> CMT X1 (<i>GJB1</i> -Gen) |
| <input type="checkbox"/> DRPLA | <input type="checkbox"/> SBMA (M. Kennedy) |

Weitere Untersuchungen:

- Chromosomaler Schnelltest Abortdiagnostik
 Prader-Willi-/ Angelman-S. 1p-Deletions-Syndrom
 Langer-Giedion-Syndrom Rubinstein-Taybi-Syndrom
 Uniparentale Disomien (UPD) 2, 6, 7, 11, 14, 15, 16, 20, 22

Sonstiges:



**GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE**
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE

Genetische Beratung und Humangenetische Labore
im Pränatalzentrum Hamburg und Humangenetik

Altonaer Straße 61-63 | D-20357 Hamburg
Tel. 040 - 432 926-40 | Fax 040 - 432 926-41

www.dna-diagnostik.hamburg | info@dna-diagnostik.hamburg

- Cito** **Faxbefund an Einsender**
 Versandmaterialbestellung

Material:

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Fruchtwasser | <input type="checkbox"/> Chorionzotten |
| <input type="checkbox"/> EDTA-Blut | <input type="checkbox"/> Heparinblut |
| <input type="checkbox"/> Abortmaterial | <input type="checkbox"/> Blockpräparat (FFPE) |
| <input type="checkbox"/> sonst. Gewebe | |

Proband/Patient ist erkrankt ja nein

Familiär erblicher Brustkrebs:

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> <i>BRCA1</i> | <input type="checkbox"/> <i>BRCA2</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>RAD51C</i> | <input type="checkbox"/> <i>RAD51D</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>CHEK2</i> 1100delC | <input type="checkbox"/> weitere <i>CHEK2</i> Mutationen |

Familiär erblicher Darmkrebs:

- | | |
|---|--|
| <u>HNPCC</u> | <u>(a)FAP</u> |
| <input type="checkbox"/> <i>MLH1</i> | <input type="checkbox"/> <i>APC</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>MSH2</i> | <input type="checkbox"/> <i>MUTYH</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>MSH6</i> | <u>Tumorgenetik</u> |
| <input type="checkbox"/> <i>PMS2</i> | <input type="checkbox"/> <i>BRAF</i> -Mut. V600E |
| <input type="checkbox"/> Mikrosatelliten-Instabilität (MSI) | <input type="checkbox"/> <i>KRAS</i> -Mutationen |

Multiple Endokrine Neoplasie

- MEN1 (*MEN1*-Gen) MEN2A/2B (*RET*-Gen)

Weitere erbliche Krebserkrankungen:

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni-S. (<i>TP53</i>) | <input type="checkbox"/> Diffuses Magenkarzinom (<i>CDH1</i>) |
| <input type="checkbox"/> Peutz-Jeghers-S. (<i>STK11</i>) | <input type="checkbox"/> von Hippel-Lindau-S. (<i>VHL</i>) |
| <input type="checkbox"/> Fam. Melanom-Pancreas-Karzinom (<i>CDKN2A</i>) | |
| <input type="checkbox"/> Cowden-S./BRRS (<i>PTEN</i> ; <i>SDHB</i> , <i>SDHC</i> , <i>SDHD</i>) | |

Chronische Myeloproliferative Erkrankungen:

- JAK2*-Mutation V617F

Pharmakogenetik:

- Tamoxifen-Resistenz 5-FU-Toxizität Thiopurin-Intoleranz

Zytogenetik ☎ 040- 43 29 26 - 26 (10 ml Heparin-Blut)

- Chromosomenanalyse FISH-Schnelltest

Mikrodeletionssyndrome

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Cri-du-Chat | <input type="checkbox"/> Kallmann |
| <input type="checkbox"/> Miller-Dieker | <input type="checkbox"/> Prader-Willi |
| <input type="checkbox"/> Williams-Beuren | <input type="checkbox"/> Wolf-Hirschhorn |
| <input type="checkbox"/> unklare mentale Retardierung mit v.a. subtelomere Deletion | |

Array CGH (Agilent) ☎ 040- 43 29 26 - 64 (2 ml EDTA-Blut)

- unklares Fehlbildungs-/ Retardierungs- Syndrom