

Postadresse und Probenversand:

Heinrich-Düker-Weg 12
37073 Göttingen
OE • ai & A N'âñ) Á ã@A c ãã a'â

Kontakt:

Molekulargenetik

Tel.: 0551 / 39-69019

Fax: 0551 / 39-69303

E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de

Vorlage Version: 1.4-1124

Untersuchungsauftrag Molekulargenetik

- Cystische Fibrose –

Feld bitte frei lassen - Barcode

Patient*in		
(Patient*innenaufkleber, sofern verfügbar)		
Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname Patient*in		geb. am
Kassennr.	Versichertennr.	Status
Betriebsstättentnnr.	Arzt-Nr.	Datum

Einsender*in	
Name Ärztin/Arzt (in Druckbuchstaben) (ggf. Stempel):	
Telefonische Nachfragen unter:	
Untersuchungsmaterial Bitte Beschriftung mit Namen und Geburtsdatum!	
Datum Probenentnahme: _____	
EDTA-Monovette (ca. 7,5 ml, bei Kleinkindern: 1-3 ml)	
DNA	
Sonstiges: _____	

Geschlecht: männlich (m) weiblich (w) divers (d) unbestimmt (x)
Schwangerschaft: ja nein

SSW / Letzte Regel am: _____

Eine pränatale Diagnostik ist für einige der aufgeführten Erkrankungen möglich. Telefonische Terminvereinbarung bei Schwangerschaft und pränataler Diagnostik erforderlich!

Ambulant (**Überweisungsschein Muster 10**)

Privat (Kostenvoranschlag unter 0551 / 39 69012 anfordern)

Indikation / Angaben zur Erkrankung / Angaben zur Familie / ggf. Stammbaum:

Insbesondere Angaben zu ähnlichen Erkrankungen, Fehl-/Totgeburten, geistige oder körperliche Behinderung, Stoffwechselkrankheiten

Datum Probenentnahme:

Bitte fügen Sie Kopien der Ihnen vorliegenden Arztbriefe und / oder Befunde dem Untersuchungsauftrag mit bei.

Patient*inneneinwilligung

Eine vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung liegt dem Untersuchungsauftrag bei (auch als Kopie möglich; Vorlage verfügbar unter: www.humangenetik-umg.de).

Eine vollständige und im Sinne des GenDG gültige Einwilligungserklärung liegt bei uns vor (überschüssiges Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichten? ja nein).

(Datum)

(Name Ärztin/Arzt; in Druckbuchstaben)

(Unterschrift Ärztin/Arzt)

Patientenname:

Patient-Innenname: _____ Geb.-Dat.: _____

Bitte die gewünschte Untersuchung ankreuzen

Ziel der Untersuchung

Bitte fügen Sie Kopien der molekulargenetischen Befunde bei.

Differentialdiagnostische Untersuchung

Familiäre Mutation bekannt ja [1] nein

Mutation: _____
(Gen) _____ (Position) _____

Prädiktive Diagnostik (nach genetischer Beratung, GenDG §7 I)

Mutation: _____
(Gen) _____ (Position) _____

Testung auf Anlageträgerschaft [1]

Mutation: _____
(Gen) _____ (Position) _____

Wurde in den letzten 12 Monaten eine Panel-Diagnostik nach EBM 11.4.3 GOP11513 durchgeführt?

ID	Cystische Fibrose
CF-1	Mutationsanalyse des krankheitsassoziierten Gens (4,4 kb): <u>Stufe 1:</u> CFTR (häufigste Mutationen: N1303K, F508del, R553X, G542X, G551D, R347P, 3849+10kb C>T, 1717-1G>A, CFTRdel2,3, W1282X, 2789+5G>A, 2183AA>G, R1162X, M1101K, 2143delT, 2184delA, 3272-26A>G, I507del, G85E, 621+1G>T, 3659delC, R334W, 1677delTA, 1078delT, E92X, 3905insT, E60X, I336K, 2184insA, A455E und Y1092X) <u>Stufe 2:</u> CFTR* komplett, (FCGR2A, TGFB1, CLCA4, DCTN4, STX1A*)
<small>*einschließlich MLPA</small>	
Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) – nur MLPA des Gens, ohne Sequenzanalyse CFTR	