

Postadresse und Probenversand:

Heinrich-Düker-Weg 12
37073 Göttingen

Kontakt:

Molekulargenetik

Tel.: 0551 / 39-69019

Fax: 0551 / 39-69303

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

Vorlage Version: 1.4-1124

Untersuchungsauftrag Molekulargenetik

- Cystische Fibrose -

Feld bitte frei lassen - Barcode

Patient*in			Einsender*in	
(Patient*innenaufkleber, sofern verfügbar)				
Krankenkasse bzw. Kostenträger			Name Ärztin/Arzt (in Druckbuchstaben) (ggf. Stempel):	
Name, Vorname Patient*in geb. am			Telefonische Nachfragen unter:	
			Untersuchungsmaterial Bitte Beschriftung mit Namen und Geburtsdatum!	
Kassennr.	Versichertenr.	Status	Datum Probenentnahme: _____	
Betriebsstättenr.	Arzt-Nr.	Datum	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 (<u>Überweisungsschein Muster 10</u>) 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: _____ 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]
(rezessive Erkrankungen)

Mutation: _____
(Gen) (Position)

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

ja Wo? _____
nein

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 <i>komplett</i> , (FCGR2A, TGFB1, CLCA4, DCTN4, STX1A) *einschließlich MLPA
Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) – nur MLPA des Gens, ohne Sequenzanalyse	
CFTR	
Einzelgendiagnostik	
Bitte kontaktieren Sie uns, damit wir gemeinsam die von Ihnen gewünschte Einzelgendiagnostik besprechen können. <u>Kontakt:</u> Dr. med. Loukas Argyriou Tel.: 0551 / 39-67592, E-Mail: loukas.argyriou@med.uni-goettingen.de PD Dr. Silke Kaulfuß, Tel.: 0551 / 39-69019, E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de	