

Postadresse und Probenversand:

Heinrich-Düker-Weg 12
37073 Göttingen

Kontakt:

Molekulargenetik

Tel.: 0551 / 39-67595

Fax: 0551 / 39-69303

E-Mail: pburfei@gwdg.de

Untersuchungsauftrag Molekulargenetik

- DNA-Diagnostik -

| Patient |
|--|
| Krankenkasse: _____ |
| Name: _____ |
| Vorname: _____ |
| Geb.-Dat.: _____ |
| Anschrift: _____ (Straße, Hausnummer) |
| _____ (PLZ, Wohnort) |
| Geschlecht: <input type="checkbox"/> männlich (m) <input type="checkbox"/> weiblich (w) <input type="checkbox"/> divers (d) <input type="checkbox"/> unbestimmt (x) |
| Schwangerschaft: <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein |
| SSW / Letzte Regel am: _____ |
| <input type="checkbox"/> Ambulant (Überweisungsschein <u>Muster 10</u>) |
| <input type="checkbox"/> Stationär <input type="checkbox"/> Privat |
| Eine pränatale Diagnostik ist für einige der aufgeführten Erkrankungen möglich. Telefonische Terminvereinbarung bei Schwangerschaft und pränataler Diagnostik erforderlich! |

| Einsender |
|--|
| (Stempel) |
| Name Arzt: _____ (in Druckbuchstaben) |

| Untersuchungsmaterial |
|---|
| <input type="checkbox"/> EDTA-Blut (ca. 7,5 ml, EDTA-Monovette) Neugeborene / Kleinkinder (ca. 1 ml EDTA-Blut) |
| <input type="checkbox"/> DNA |
| <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ |
| Bitte achten Sie auf die sorgfältige Beschriftung der entnommenen Proben (Name, Geburtsdatum)! |
| Geeignetes Versandmaterial für den Versand der Proben mit der Post können Sie unter 0551 / 39-67591 anfordern. |

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

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

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

Einwilligung des Patienten

- 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).

Hinweis: Ohne Einwilligungserklärung des Patienten darf mit der Untersuchung nicht begonnen werden!

(Datum)

(Name Arzt in Druckbuchstaben)

(Unterschrift Arzt)

Patientenname: _____ Geb.-Dat.: _____

Bitte die gewünschte Untersuchung ankreuzen

Ziel der Untersuchung

Bitte fügen Sie Kopien der molekulargenetischen Befunde bei.

- | | |
|--|-------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Differentialdiagnostische Untersuchung Familiäre Mutation bekannt <input type="checkbox"/> ja ^[1] <input type="checkbox"/> nein | Mutation: _____ (Gen) (Position) |
| <input type="checkbox"/> Prädiktive Diagnostik (nach genetischer Beratung, GenDG, §7 I) | Mutation: _____ (Gen) (Position) |
| <input type="checkbox"/> Testung auf Anlageträgerschaft ^[1] (rezessive Erkrankungen) | Mutation: _____ (Gen) (Position) |

Array Comparative Genome Hybridization (Array-CGH)

Kontakt: PD Dr. Silke Kaulfuß Tel. 0551 / 39-69019 E-Mail: silke.kaulfuß@med.uni-goettingen.de

Wichtiger Hinweis: Gemäß des neuen Einheitlichen Bewertungsmaßstabes (EBM) für Fachärzte der Humangenetik vom 1.07.2016 muss bei gesetzlich versicherten Patienten **vor** einer Untersuchung mittels Array-CGH eine konventionelle Chromosomenanalyse durchgeführt worden sein.

- Die Ergebnisse der Chromosomenanalyse liegen vor, die Symptomatik konnte aber dadurch nicht hinreichend geklärt werden.
 Eine Untersuchung der Chromosomen hat bisher nicht stattgefunden. Ich beauftrage hiermit verbindlich die Untersuchung der Chromosomen der/des o.g. Patientin/Patienten vor Array-CGH. Hierfür habe ich **zusätzlich** eine **Heparin-Blutprobe** beigefügt.
 Array-CGH

SYNDROMALE ERKRANKUNGEN

Kontakt: Prof. Dr. Peter Burfeind Tel. 0551 / 39-67595 E-Mail: pburfei@gwdg.de

Fragiles-X-Syndrom (FRAX, Martin-Bell-Syndrom)

- FMR1* (PCR, methylierungsspezifische PCR, Fragmentanalyse, MLPA)

Rett-Syndrom

- MECP2*^[1,2] *FOXG1*^[1,2]
 CDKL5^[1,2] *MEF2C*^[1,2]

West-Syndrom**

- ARX*^[1,2], *STXBP1*^[1,4]

NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN

Kontakt: Prof. Dr. Peter Burfeind Tel. 0551 / 39-67595 E-Mail: pburfei@gwdg.de

Friedreich Ataxie (FRDA)**

- FXN*^[1,2,3,4]

Spinozerebelläre Ataxien (SCA)**

- ATXN1* (Subtyp: SCA1)^[3] *CACNA1A* (Subtyp: SCA6)^[3]
 ATXN2 (Subtyp: SCA2)^[3] *ATXN7* (Subtyp: SCA7)^[3]
 ATXN3/MJD1 (Subtyp: SCA3)^[3] *TBP* (Subtyp: SCA17)^[3]

Chorea Huntington (HD)**

- HTT*^[3]

SONSTIGE

Kontakt: Prof. Dr. Ibrahim Adham Tel. 0551 / 39-67522 E-Mail: iadham@gwdg.de

Yq11.21-23 Mikrodeletionen (Azoospermie)

- Locus AZFa, AZFb und AZFc (Multiplex-PCR)

Habituelle Aborte / Gerinnungsfaktoren

- Prothrombin / Faktor-II (g.20210G>A)^[1] *MTHFR* (c.665C>T, c.1286A>C)^[1]
 Faktor-V (c.1601G>A)^[1]

Hörstörung, sensorineural (DFNB1)

- GJB2*^[1,2], *GJB6*^[4,2]

Molybdän-Cofaktor-Defizienz (MOCS)

Kontakt: Prof. Dr. Peter Burfeind Tel. 0551 / 39-67595 E-Mail: pburfei@gwdg.de

- MOCS1*^[1] *MOCS2*^[1]

^[1] Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung
^[2] MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)
^[3] Fragmentanalyse
^[4] Deletionsanalyse mittels quantitativer PCR
^[*] nicht akkreditierte Untersuchung