



Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase
Praxis für Humangenetik
Heinrich-von-Stephan-Str. 5
79100 Freiburg
Tel. 0761-896454-0
Fax 0761-896454-9
jkohlhase@humangenetik-freiburg.de
<http://www.humangenetik-freiburg.de>

Anforderungsformular Molekular- und Zytogenetische Diagnostik (Leistungsverzeichnis siehe Rückseite)

Humangenetische Leistungen berühren nicht das Laborbudget!

Krankenkasse:
Name,
Vorname:
Geburtsdatum:
Anschrift:

Ambulant
(bitte Überweisungsschein 6 beifügen)

Stationär

Privat

Befund an

Einsender

Behandelnden Arzt

Patient/in

Angaben zum Patienten

Geschlecht: männlich weiblich. Besteht eine Schwangerschaft? ja nein SSW Letzte Regel:
Anamnese, Klinik, Vorbefunde, **klinische (Verdachts-)Diagnose:**

Angaben zur Familie /ggf. Stammbaum

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

Ort/ Datum

Unterschrift Patient/ ges. Vertreter

Bitte wenden und ausfüllen

Ort/ Datum

Unterschrift Arzt

Name Arzt (Druckschrift) _____

Leistungsverzeichnis (Stand 07.09.2009). Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen

GEN(E) ALPHABETISCH	SYNDROM (ERKRANKUNG)	GEN(E) ALPHABETISCH	SYNDROM (ERKRANKUNG)
ACTA2	<input type="checkbox"/> Aortenaneurysma, thorakales fam., Marfan	KCNV2	<input type="checkbox"/> Zapfendystrophie
AGL	<input type="checkbox"/> Glykogenspeicherkrankheit 3	KIF21A	<input type="checkbox"/> CFEOM1
AGS2, AGS3, AGS4, TREX1	<input type="checkbox"/> Aicardi-Goutières-Syndrom	KIND1	<input type="checkbox"/> Kindler-Syndrom
APC, MUTYH	<input type="checkbox"/> Fam. Adenomat. Polyposis coli	KRAS	<input type="checkbox"/> CFC-/ Noonan-Syndrom
APP	<input type="checkbox"/> Präsenile Demenz (Alzheimer-Typ)	KRT5, KRT14	<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa simplex
ARSA, PSAP	<input type="checkbox"/> Metachromat. Leukodystrophie	LAMB3, LAMA3, LAMC2	<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa junctionalis
ARSB	<input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose 6	LIFR, HSPG2	<input type="checkbox"/> Schwartz-Jampel-Syndrom 1+2
ARX	<input type="checkbox"/> frühkindl. Epilepsie, XLAG-Syndrom	LIS1, DCX, TUBA1A, ARX	<input type="checkbox"/> Lissenzephalie
AVPR2, AQP2	<input type="checkbox"/> Diabetes insipidus renalis	LMNA	<input type="checkbox"/> Muskeldystrophie, Progerie
AZF1	<input type="checkbox"/> Azoospermiefaktor, Yq11-Mikrodel.	LMNB1	<input type="checkbox"/> Leukodystrophie, dominant
B3GALT1	<input type="checkbox"/> Peters Plus-Syndrom	LMX1B	<input type="checkbox"/> Nail-Patella-Syndrom
BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD	<input type="checkbox"/> Ahornsirup-Krankheit (Leuzinose)	MAPT (TAU), PGRN	<input type="checkbox"/> Frontotemporale Demenz
BRAF, MEK1, MEK2, KRAS	<input type="checkbox"/> Cardio-Fazio-Cutanes-Syndrom (CFC)	MECP2	<input type="checkbox"/> Rett-Syndrom, Xq28 Duplikation
BRCA1, BRCA2	<input type="checkbox"/> Mamma-/Ovarialkarzinom, familiär	MED12, UPF3B	<input type="checkbox"/> FG-Syndrom, Lujan-Fryns-Syndrom
CATCH22 (DGCR)	<input type="checkbox"/> DiGeorge-Syndrom	MEK1, MEK2, BRAF, KRAS	<input type="checkbox"/> Cardio-Fazio-Cutanes-Syndrom
CDH1 (ECAD)	<input type="checkbox"/> Magenkarzinom, familiär	MET	<input type="checkbox"/> Nierenkarzinom papillär
CDKL5	<input type="checkbox"/> frühkindl. Epilepsie, atyp. Rett-Syndrom	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	<input type="checkbox"/> Kolonkarzinom (HNPCC)
CDKN2A, CDK4	<input type="checkbox"/> Malignes Melanom, familiär	MSX2	<input type="checkbox"/> Parietale Foramina 1; Craniosynostose 2
CFTR	<input type="checkbox"/> Zystische Fibrose, CBAVD/CUAVD	MUTYH (MYH)	<input type="checkbox"/> Kolonkarzinom
CHD7	<input type="checkbox"/> CHARGE-Syndrom, Kallmann-Syndrom	MYCN	<input type="checkbox"/> Feingold-Syndrom
CHN1	<input type="checkbox"/> Duane-Anomalie, isoliert	NAGLU	<input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose 3B
CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2	<input type="checkbox"/> Frontallappenepilepsie	NF1, SPRED1	<input type="checkbox"/> Neurofibromatose 1
COL3A1	<input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 4 (vaskulär)	NHS	<input type="checkbox"/> Nance-Horan-Syndrom
COL4A1	<input type="checkbox"/> Porenzephalie, Schlaganfall (früh)	NKX2-5 (CSX), GATA4	<input type="checkbox"/> Herzfehler, Atriumseptumdefekt
COL4A3, COL4A4	<input type="checkbox"/> Alport-Syndrom, rezessiv	NR0B1 (DAX1)	<input type="checkbox"/> X-linked congen. adrenale Hypoplasie
COL4A5	<input type="checkbox"/> Alport-Syndrom, X-linked	P53, CHEK2	<input type="checkbox"/> Li-Fraumeni-Syndrom
COL5A1, COL5A2	<input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 1/2	PAX6	<input type="checkbox"/> Aniridie Typ II
COL7A1	<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa dystrophica	PGRN, MAPT (TAU)	<input type="checkbox"/> Frontotemporale Demenz
COL17A1	<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa junctionalis	PITX2, FOXC1	<input type="checkbox"/> (Axenfeld)-Rieger-Syndrom, Iridogoniodysgenese, Peters-Syndrom
CREBBP, EP300	<input type="checkbox"/> Rubinstein-Taybi-Syndrom	PLEC1	<input type="checkbox"/> Muskeldystrophie mit Epidermolysis bullosa
CTSK	<input type="checkbox"/> Pkynodysostose (Kathepsin K-Defizienz)	PLOD1+2	<input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndr. 6A+B; Nevo-+Bruck-Syn.
CX26 (GJB2)	<input type="checkbox"/> Taubheit, rezessiv <input type="checkbox"/> Keratitis-Ichtyosis-deafness-Syn.	PROK2 (KAL4), PROKR2 (KAL3)	<input type="checkbox"/> Kallmann-Syndrom 3+4
CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2	<input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom	PRP	<input type="checkbox"/> Präsenile Demenz (Creutzfeld-Jacob)
DCX, LIS1, TUBA1A, ARX	<input type="checkbox"/> Lissenzephalie	PRSS1, SPINK1, CFTR	<input type="checkbox"/> hereditäre Pankreatitis
DMD	<input type="checkbox"/> Duchenne-Becker-Muskeldystrophie	PSAP	<input type="checkbox"/> Metachromatische Leukodystrophie; Morbus Krabbe; Morbus Gaucher, atypisch
DNASE1, TREX1	<input type="checkbox"/> System. Lupus Erythematosus (SLE)	PSEN1, PSEN2	<input type="checkbox"/> Präsenile Demenz (Alzheimer)
EDA (ED1), EDARADD, EDAR	<input type="checkbox"/> Ektodermale Dysplasie	PTCH1	<input type="checkbox"/> Gorlin-(Golz)-Syndrom (Basalzellnävus-Synd.)
EMX2	<input type="checkbox"/> Schizenzephalie	PTPN11, SOS1, KRAS, RAF1	<input type="checkbox"/> Noonan-Syndrom
FAM58A	<input type="checkbox"/> STAR-Syndrom	RECQL4	<input type="checkbox"/> Rothmund-Thomson-Syndrom; Baller-Gerold-Syndrom; Rapadilino-Syndrom
FBN1, TGFBRI1+2, ACTA2, MYH11	<input type="checkbox"/> Marfan-Syndrom	RET (MEN2A+ 2B)	<input type="checkbox"/> Multiple Endokrine Neoplasie 2
FGFR1 (KAL2)	<input type="checkbox"/> Kallmann-, Antley-Bixler-, Jackson-Weiss-, Pfeiffer-Syndrom	SALL1	<input type="checkbox"/> Townes-Brocks-Syndrom
FKRP	<input type="checkbox"/> Kongenitale Muskeldystrophie Typ 1C, Limb-Girdle Muscular Dystrophy 2I	SALL4	<input type="checkbox"/> Okihiro-Syndrom
FLG	<input type="checkbox"/> Ichthyosis vulgaris	SCN1A, GABRG2	<input type="checkbox"/> Dravet-Syndrom (SMEI)
FOXC1, PITX2	<input type="checkbox"/> (Axenfeld)-Rieger-Syndrom, Iridogoniodysgenese, Peters-Syndrom	SCN1B, SCN1A, SCN2A, GABRG2, GABRD	<input type="checkbox"/> Epilepsie, generalisiert, mit Fieberkrämpfen
FOXP2	<input type="checkbox"/> atyp. Rett-Syndrom	SDHB	<input type="checkbox"/> hereditäres Paragangliom
GABRG2, GABRD, SCN1B, SCN1A, SCN2A	<input type="checkbox"/> verbale Entwicklungsdispraxie	SGSH	<input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose 3A (Sanfilippo A)
GALC, PSAP	<input type="checkbox"/> Morbus Krabbe	SLC2A1 (GLUT1)	<input type="checkbox"/> Glukosetransporterdefekt
GALNS	<input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose 4A	SLC26A4	<input type="checkbox"/> Taubheit, rezessiv (Pendred-Syndrom)
GATA4, NKX2-5 (CSX)	<input type="checkbox"/> Herzfehler, Atriumseptumdefekt	SLURP1	<input type="checkbox"/> Mal de Meleda
GBE1	<input type="checkbox"/> Glykogenspeicherkrankheit 4	SOS1, KRAS, RAF1, PTPN11	<input type="checkbox"/> Noonan-Syndrom
GJA1 (Cx43)	<input type="checkbox"/> Okulodentodigitale Dysplasie (ODDD); Syndaktylie 3; Atrioventr. Septumdefekt	SPINK5	<input type="checkbox"/> Netherton-Syndrom
GLA	<input type="checkbox"/> Morbus Fabry	SPRED1	<input type="checkbox"/> Neurofibromatose-ähnliches Synd.
GLB1	<input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose 4B	STS	<input type="checkbox"/> Ichthyosis, X-linked
GLI3	<input type="checkbox"/> Greig-Syndrom, Pallister-Hall-Syndrom	TBX1	<input type="checkbox"/> DiGeorge- / Velocardiofaziales Syndrom
GNPTAB	<input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose 2+3	TBX3	<input type="checkbox"/> Ulnar-Mammary-Syndrom
GNS	<input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose 3D	TBX5	<input type="checkbox"/> Holt-Oram-Syndrom
HESX1	<input type="checkbox"/> Septo-Optische Dysplasie	TGFBR2, TGFBRI	<input type="checkbox"/> Marfan-S./ Loeys-Dietz-Syndrom
HGSNAT (TMEM76)	<input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose 3C	TGM1	<input type="checkbox"/> lamelläre Ichthyose
HOXA1	<input type="checkbox"/> Stammhirndysgenese	TNXB	<input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 3
HRAS	<input type="checkbox"/> Costello-Syndrom	TP63 (p73L, TP73L)	<input type="checkbox"/> Ektrodaktylie (Spalt-Hand-Fuß-Kr.)
HSPG2, LIFR	<input type="checkbox"/> Schwartz-Jampel-Syndrom 1, 2	TPM2	<input type="checkbox"/> Arthrogyposis multiplex congenita
IDS	<input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose 2	UBE3A	<input type="checkbox"/> Angelman-Syndrom
IDUA	<input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose 1 (Hurler/Scheie)	UPF3B, MED12	<input type="checkbox"/> FG-Syndrom, Lujan-Fryns-Syndrom
INSR	<input type="checkbox"/> insulinres. Diab. Mell.; Donohue-Synd.; HHF5	VHL	<input type="checkbox"/> Von-Hippel-Lindau-Syndrom
ITGB4, ITGA6	<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa junct. mit Pylorusatresie	WNT3	<input type="checkbox"/> Tetraamelie
KAL1, KAL2, KAL3, KAL4, CHD7	<input type="checkbox"/> Kallmann-Syndrom	WNT7A	<input type="checkbox"/> Fuhrmann-Syndrom
○ Chromosomenanalyse ^{KO}		Array CGH (180k Agilent)	<input type="checkbox"/> Fehl.-Retard.-Syndrom, unklar

^{KO}: in Kooperation. Blutentnahme und Versand: 5-10 ml EDTA-Blut, 5-10 ml Lithium-Heparin-Blut, Versand am Entnahmetag.

Wir führen alle Genuntersuchungen (Ausnahmen: Mikrodeletionssyndrome, qPCR oder MLPA; CFTR, Mutationspanel) mit direkter Sequenzierung durch. Falls Deletionen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder vorwiegend Stoppmutationen vorkommen, bieten wir auch Deletionsanalysen mittels quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004, 2006) oder MLPA an. Weitere Tests auf Anfrage (0761-8964540). Hinweise zur Präanalytik: <http://www.humangenetik-freiburg.de>



Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase
Praxis für Humangenetik
Heinrich-von-Stephan-Str. 5
79100 Freiburg
Tel. 0761-896454-0
Fax 0761-896454-9
jkohlhase@humangenetik-freiburg.de
<http://www.humangenetik-freiburg.de>

Information und Einverständniserklärung zur molekulargenetischen Untersuchung (DNA-, Gendiagnostik)

Name, Vorname der zu untersuchenden Person: _____

Geboren am: _____

Erkrankung: _____

Gene bzw. Untersuchung: _____

Zweck der Untersuchung:

1. Bei der genannten Person soll nach der der bestehenden Erkrankung zugrunde liegenden genetischen Veränderung gesucht werden. Ja Nein
2. Bei der genannten Person soll nach einer in der Familie bekannten genetischen Veränderung gesucht werden. Ja Nein
3. Die genannte Person soll auf eine Anlageträgerschaft für die bezeichnete Erkrankung untersucht werden. Ja Nein

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass von mir/ meinem Kind entnommenes Blut und/oder aufbewahrtes Gewebe zum Zwecke der genetischen Untersuchung gelagert und auf genetische Veränderungen (Mutationen) **bezogen auf oben genannte Diagnose in den genannten Genen/ mit der genannten Methode untersucht** wird. Hiermit erkläre ich gleichzeitig, dass ich über Ablauf, gesundheitliche Risiken und die Möglichkeiten und Grenzen der angeforderten Untersuchung aufgeklärt worden bin. Die sich für mich aus den Ergebnissen der genetischen Untersuchung ergebenden Konsequenzen wurden ausführlich erörtert.
Ja Nein

Untersuchungsmaterial/ Probe:

Mit der Aufbewahrung von überschüssigem Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse bin ich einverstanden. Ja Nein

Mit der anonymen Verwendung des Untersuchungsmaterials und der Daten für wissenschaftliche Zwecke bin ich einverstanden

Ja Nein

Mitteilung der Ergebnisse:

Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Sie werden nur mit meiner Zustimmung an Familienangehörige und deren behandelnde Ärzte, nicht aber an Dritte weitergegeben. Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit widerrufen.

Die Ergebnisse dürfen an folgende Personen, aber nicht an Dritte weitergegeben werden:

Ja Nein Die untersuchte Person bzw. gesetzliche Vertreter

Ja Nein Die untersuchte Person bzw. gesetzliche Vertreter und deren behandelnde Ärzte

Ja Nein Familienangehörige und deren behandelnde Ärzte

Ja Nein Mit einer Aufbewahrung der Angaben und Ergebnisse über einen längeren Zeitraum als die gesetzlich vorgeschriebenen 10 Jahre bin ich einverstanden

Name, Vorname Patient/ gesetzlicher Vertreter (Druckschrift)

Unterschrift

Name, Vorname Arzt (Druckschrift)

Unterschrift

Ort, Datum