

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

Pränatalmedizin und Genetik (MVZ)
Nürnberg / Bayreuth / Ansbach

Dr. med. A. Kossakiewicz

Dr. med. M. Schälke

Frauenheilkunde
und Humangenetik

Dr. med. M. Kossakiewicz

Dr. rer. nat. G. Schlüter

Dr. med. S. von der Haar

Dr. med. T. Schröder



Auftragsformular Molekulargenetik/Molekularzytogenetik

Auskünfte: Humangenetik

Dr. Sigrun von der Haar

0911-206 1014

Dr. Gregor Schlüter

0911-206 1011

Labor:

0911-206 1020

Klinische Angaben / Indikation:

Molekulargenetik ((1) Analysen unterliegen QSV, s.u./ (2) nur bestimmte Exons)

Kardiomyopathien/Vitien

ACTC1	HCM/DCM	<input type="checkbox"/>
CSRP3	HCM/DCM	<input type="checkbox"/>
LBD3/ZASP	DCM	<input type="checkbox"/>
LMNA/C	DCM u.a. Laminopathien	<input type="checkbox"/>
MYBPC3	HCM/DCM	<input type="checkbox"/>
MYH7	HCM/DCM	<input type="checkbox"/>
MYL2	HCM	<input type="checkbox"/>
MYL3	HCM	<input type="checkbox"/>
PLN	HCM/DCM	<input type="checkbox"/>
PRKAG2	HCM (mit WPW-Syndrom)	<input type="checkbox"/>
SCN5A	DCM / LQT3	<input type="checkbox"/>
TAZ	DCM, Barth-Syndrom	<input type="checkbox"/>
TCAP	HCM/DCM	<input type="checkbox"/>
TNNC1	HCM/DCM	<input type="checkbox"/>
TNNI3	HCM/DCM	<input type="checkbox"/>
TNNT2	HCM/DCM	<input type="checkbox"/>
TPM1	HCM/DCM	<input type="checkbox"/>
TTN (2)	HCM/DCM	<input type="checkbox"/>
VCL (2)	DCM	<input type="checkbox"/>
TBX1	TOF	<input type="checkbox"/>
CX43	HLHS, occulo-dento-digitale Dysplasie	<input type="checkbox"/>
GATA4	Fam. VSD, ASD, u.a. Vitien	<input type="checkbox"/>
TBX5	Holt-Oram-Syndrom	<input type="checkbox"/>
NKX2.5	Heterotaxie, TOF, ASD, VSD	<input type="checkbox"/>

Sonstige Syndrome/Erkrankungen

PTPN11	Noonan-Syndrom 1	<input type="checkbox"/>
KRAS	Noonan-Syndrom 3	<input type="checkbox"/>
SOS1	Noonan-Syndrom 4	<input type="checkbox"/>
RAF1 (2)	Noonan-Syndrom 5	<input type="checkbox"/>
NRAS (2)	Noonan-Syndrom 6	<input type="checkbox"/>
BRAF (2)	Noonan-Syndrom 7	<input type="checkbox"/>
MEK1 (2)	CFC	<input type="checkbox"/>
CBL (2)	Noonan-like	<input type="checkbox"/>
SHOC2 (2)	Noonan-like	<input type="checkbox"/>
FLVCR2	Fowler-Hydranencephalie	<input type="checkbox"/>
CPT2	Carnitin-Palmityl-Transferase 2-Mangel	<input type="checkbox"/>
SCO2	Cardioencephalomyopathie	<input type="checkbox"/>
JARID1c	XLMR	<input type="checkbox"/>
SLC6A8	XLMR (Kreatin-Defizienz-Syndrom)	<input type="checkbox"/>
ARX	XLMR	<input type="checkbox"/>
SLC9A6	XLMR (Angelman-like/Christianson-Syndrom)	<input type="checkbox"/>
PCDH19	EIEE9 (Protocadherin 19)	<input type="checkbox"/>
SLC25A22	EIEE3 (Mitoch. Glutamat-Carrier-Defizienz)	<input type="checkbox"/>
PDHA1	PDH-Defizienz	<input type="checkbox"/>
PDP1	PDH-Defizienz	<input type="checkbox"/>
UQCRB, UQCRCQ	Komplex III-Defizienz	<input type="checkbox"/>
CTSD	Cerebrosid-Lipofuszinose 10	<input type="checkbox"/>
TREX1	Aicardi-Goutiere-Syndrom / AGS1	<input type="checkbox"/>
RNASEH2B	Aicardi-Goutiere-Syndrom / AGS2	<input type="checkbox"/>
RNASEH2C	Aicardi-Goutiere-Syndrom / AGS3	<input type="checkbox"/>

Skeletterkrankungen

FGFR2	Apert-/ Crouzon- / Jackson-Weiss- / Pfeifer- / Münke- Synd.	<input type="checkbox"/>
FGFR3	Achondroplasie, TD1, TD2, Hypochondroplasie	<input type="checkbox"/>
DTDST	Achondrogenesis, Achondrogenesis Ib, Atelosteogenesis II	<input type="checkbox"/>
SOX9	Campomele Dysplasie	<input type="checkbox"/>
COL2A1	Kniest-Synd., SEDC, Achondrogenesis II	<input type="checkbox"/>
IFT80	Jeune-Syndrom 2 (ATD2)	<input type="checkbox"/>
HYLS	Hydrolethaus	<input type="checkbox"/>
CRTAP	Osteogenesis imperfecta IIb/VII	<input type="checkbox"/>
LEPRE	Osteogenesis Imperfecta VIII	<input type="checkbox"/>
WNT7	Schinzler Phocomelie-Syndrom	<input type="checkbox"/>
BMPR	Diaphanospondylydysostosis	<input type="checkbox"/>

MKS1	Meckel-Gruber-Syndrom 1	<input type="checkbox"/>
FAM123B/WTX	OSCS	<input type="checkbox"/>
ZIC3	VACTERL association, X-linked, Heterotaxie	<input type="checkbox"/>
NFIX	Sotos-like-Syndrome	<input type="checkbox"/>
RBM8A	TAR-Syndrome	<input type="checkbox"/>
TUBA8	Polymicrogyria with N. optic. hypoplasia	<input type="checkbox"/>
HFE	Hämochromatose	<input type="checkbox"/>
VANGL1	Neuralrohrdefekte	<input type="checkbox"/>
VANGL2	Neuralrohrdefekte	<input type="checkbox"/>
CX26 (1)	Nicht-syndromale Hörstörung	<input type="checkbox"/>
CX30 (1)	Nicht-syndromale Hörstörung	<input type="checkbox"/>

Molekular-Zytogenetik / FISH-Diagnostik

1p36	1p36-Deletions-Syndrom	<input type="checkbox"/>
4p16.3	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	<input type="checkbox"/>
5p15.2	Cri-du-chat-Syndrom	<input type="checkbox"/>
7q11.23	Williams-Beuren-Syndrom	<input type="checkbox"/>
15q12	Prader-Willi-Syndrom	<input type="checkbox"/>
15q12	Angelman-Syndrom	<input type="checkbox"/>
17p13.3	Miller-Dieker-Syndrom	<input type="checkbox"/>
17p11.2	Smith-Magenis-Syndrom	<input type="checkbox"/>
22q11.2	DiGeorge-Syndrom (CATCH22)	<input type="checkbox"/>
Xp22.3	Kallmann-Syndrom	<input type="checkbox"/>
	Subtelomer-Deletions-Analyse	<input type="checkbox"/>

Aborte / Infertilität

FV (FVL-Mutation)	Aborte, Thrombophilie	<input type="checkbox"/>
FII (g.20210G>A)	Aborte, Thrombophilie	<input type="checkbox"/>
MTHFR (c.677C>T)	Aborte, Thrombophilie	<input type="checkbox"/>
MTHFR (c.1298A>C)	Aborte, Thrombophilie	<input type="checkbox"/>
ACE (ID-Polymorph.)	Aborte, Thrombophilie	<input type="checkbox"/>
PAI (-675 4G/5G)	Aborte, Thrombophilie	<input type="checkbox"/>
AZF (Multiplex-PCR)	Azoospermie	<input type="checkbox"/>
NALP7	Aborte, familiäre Blasenmole	<input type="checkbox"/>
SYCP3	Aneuploidieneigung/Azoospermie	<input type="checkbox"/>

Array-CGH (1) Wir bitten um Rücksprache zu Format, Indikation, Fragestellung u.ä.

andere FISH-Analysen auf Nachfrage, Aneuploidie-FISH s. Zytogenetik-Anforderung

Folgende Angaben helfen uns für die zielgenaue Diagnostik und sind zwingend vorgeschrieben für die mit (1) gekennzeichneten Analysen. Bitte beachten Sie auch unsere Hinweise zu Indikationen, Aussagekraft der Analysen, Differentialdiagnosen zu Erkrankungen u.ä., die auf unserer Homepage abgelegt sind.

Existieren Ergebnisse genetischer Voruntersuchungen zum Patienten? (bitte unterstreichen): **Ja / Nein** Wenn ja, bitte Befunde mit senden

Ist ein familiärer Index-Fall bekannt? (bitte unterstreichen): **Ja / Nein** Wenn ja, bitte Befunde mit senden

Untersuchungsmaterial (bitte unterstreichen): **EDTA-Blut / DNA / Fruchtwasser / Gewebe / anderes** (bitte spezifizieren):

Entnahmedatum: ____ . ____ . ____ Es handelt sich um eine **diagnostische / prädiktive / pränatale** Untersuchung (bitte unterstreichen)