



C1

Humangenetik Dr. med. Konstanze Hörtnagel	Laboratoriumsmedizin Dr. med. Hanns-Georg Klein Dr. med. Hans-Dietrich Jäger	Transfusionsmedizin Dr. med. Kaimo Hirv Dr. med. Hanns-Georg Klein (komm.)	Pathologie Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak Prof. Dr. med. Gerhard Mall	Mikrobiologie / Virologie Dr. med. Hartmut Campe Dr. med. Gabriele Schiffel
---	---	---	--	--

Zytogenomik (Klassische und molekulare Karyotypisierung)

Name, Vorname (Pat.): _____

Geburtsdatum: _____ Geschlecht: m w

Straße: _____

PLZ, Wohnort: _____

Telefon: _____

Kostenträger (bitte unbedingt angeben)

GKV (gesetzlich versichert)
Humangenetik: Laborschein 10 mit Diagnose/ICD 10, gewünschte Untersuchung und unterschriebene Einwilligung gem. GenDG erforderlich.

ambulant stationär*, Rechnung an Klinik stationär*, Rechnung an Einsender

PKV* (privat versichert) ambulant stationär

Selbstzahler* Rechnung an Patient Rechnung an Einsender*

*Zur vorherigen Abklärung der Kostenübernahme durch den Kostenträger erstellen wir gerne eine Kosteninformation nach GOÄ (ggf. bitte ankreuzen) § in Ausnahmefällen

Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht

Verantwortliche Ärztliche Person (gem. GenDG)

Stempel, Telefon- und Faxnummer, Unterschrift

Untersuchungsmaterial (Art, Menge, ggf. Entnahmezeitpunkt)

Hinweis: Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

Klassische Chromosomenanalyse (Karyogramm) [1]

FISH-Analyse [1], Verdachtsdiagnose: _____

Mikroarray-Analyse (180k) (CMA) [2] (**Hinweis:** bei gesetzlich versicherten Patienten ist vor einer Mikroarray-Analyse eine klassische **Chromosomenanalyse erforderlich**)

Chromosomenanalyse bereits erfolgt, Ergebnis: _____

Bitte führen Sie vor der CMA eine Chromosomenanalyse durch [1]

Optische Genomkartierung (Bionano Genomics) [4]

Segregationsanalyse (quantitative PCR), bitte Angabe der ethnischen Herkunft: _____

Sonstiges: _____

ggf. weiterführende Diagnostik n. Rücksprache (z.B. Gen-Paneldiagnostik) s. Untersuchungsauftrag **A1 Molekulargenetik bzw. Exom-Diagnostik**

Human Phenotype Ontology (HPO) Checkliste (Pflichtangaben)

Entwicklungsstörung/Intelligenzminderung	Wachstumsstörungen	Angeborene Fehlbildungen
<input type="checkbox"/> Milde Entwicklungsstörung (IQ<70)	<input type="checkbox"/> Mikrozephalie (<3. Perzentile)	<input type="checkbox"/> Kardiovaskulär _____
<input type="checkbox"/> Moderate Entwicklungsstörung (IQ<50)	<input type="checkbox"/> Makrozephalie (>97. Perzentile)	<input type="checkbox"/> Urogenital _____
<input type="checkbox"/> Schwere Entwicklungsstörung (IQ<35)	<input type="checkbox"/> Großwuchs (>97. Perzentile)	<input type="checkbox"/> Skelett/Bewegungsapparat _____
<input type="checkbox"/> Schwerste Entwicklungsstörung (IQ<20)	<input type="checkbox"/> Kleinwuchs (<3. Perzentile)	<input type="checkbox"/> ZNS _____
Neurologische Auffälligkeiten	Verhaltensauffälligkeiten	Sinnesorgane
<input type="checkbox"/> Muskuläre Hypotonie	<input type="checkbox"/> Autistische Verhaltensweisen	<input type="checkbox"/> Sensorineurale Schwerhörigkeit
<input type="checkbox"/> Muskuläre Hypertonie	<input type="checkbox"/> Aggressive Verhaltensweisen	<input type="checkbox"/> Schalleitungs-Schwerhörigkeit
<input type="checkbox"/> Ataxie	<input type="checkbox"/> Autoaggressive Verhaltensweisen	<input type="checkbox"/> Myopie
<input type="checkbox"/> EEGAuffälligkeiten	<input type="checkbox"/> Schlafstörungen	<input type="checkbox"/> Hyperopie
<input type="checkbox"/> Epilepsie	<input type="checkbox"/> Hyperaktivität	<input type="checkbox"/> Zentrale Sehstörung
Dysmorphiezeichen	Neuropsychiatrische Auffälligkeiten	
<input type="checkbox"/> Hypertelorismus	<input type="checkbox"/> Schizophrenie	
<input type="checkbox"/> Hypotelorismus	<input type="checkbox"/> Bipolare Störung	
<input type="checkbox"/> Abfallende Lidachsen	<input type="checkbox"/> Zwangsstörung	
<input type="checkbox"/> Ansteigende Lidachsen		

Sonstige Auffälligkeiten: _____

Mikroarray-Analyse pränatal [3]

Auffälliger Ultraschallbefund: _____

Auffälliger Chromosomenbefund in der Pränataldiagnostik (bitte beilegen): _____

Sonstiges: _____

Genehmigungspflicht bei gesetzlich Versicherten

Untersuchungsmaterial: [1] 2-5 ml Na oder Li-Heparin-Blut [2] 2-5 ml EDTABlut [3] 15-20 ml Fruchtwasser oder 15-30 mg Chorionzotten oder Kultur oder DNA ca. 100 ng [4] 2-4 ml frisches EDTA-Blut (max. 5 Tage alt) oder kultivierte Zellen (ca. 1,5 Mio.)

Molekular-, Neuro-, Stoffwechselfenetik
Pharmakogenetik
Nutrigenetik
Zytogenetik
Pränatal/Postnatal
Reproduktionsgenetik
PKD/PID
Molekulare
Onkologie Pathologie
Immunogenetik
Immundefekte
Immunbiologie
Klinische Chemie
Molekulare Mikrobiologie
Virologie

