


Name, Vorname, ggf. Anschrift des **Patienten** (Druckschrift)

ggf. Telefon / Fax / Email

geboren am

Ethnische Herkunft

Geschlecht     männlich     weiblich     divers

Name, Vorname, Anschrift des **Einsenders** (Druckschrift)  
ggf. Station

Ansprechpartner

Telefon / Fax / Email \_\_\_\_\_

**Material**

- EDTA-Blut 7,5 ml     DNA 500ng  
 Heparin-Blut 5 ml     Wangenabstrich 2x  
 Chorionzotten     Fruchtwasser 20 ml  
 Abort     Sonstiges Material

**Abrechnung über**

- anford. Klinik  
 private KV  
 gesetzl. KV  
 Selbstzahler

**Entnahmedatum:** \_\_\_\_\_

**Angaben zum Patienten**

Patient(in) erkrankt     ja     nein

Angehörige(r) erkrankt     ja \_\_\_\_\_

Genet. Vorbefunde (Patient)     ja \_\_\_\_\_

Genet. Vorbefunde (Angehörige)     ja \_\_\_\_\_

Patientin schwanger     ja SSW \_\_\_\_\_

Pränatale Analyse     ja SSW \_\_\_\_\_

**Untersuchungsauftrag / Indikation / Symptome**

(Vorbefunde bitte angeben / beilegen)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**Einwilligung gemäß Gendiagnostikgesetz**

Mit meiner Unterschrift bestätige ich mein Einverständnis mit den oben aufgeführten genetischen Analysen nach erfolgter Aufklärung, ggf. genetischer Beratung und ausreichender Bedenkzeit bezüglich Zweck, Umfang, Aussagekraft und Tragweite der genetischen Untersuchungen. Ich bin einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend gesetzlicher Vorgaben gespeichert werden. Meine Angaben sowie alle Ergebnisse der Untersuchungen unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Ich erkläre mich einverstanden mit (Nichtankreuzen bedeutet Ja):

Der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrages** bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor     nein

Der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus     nein

Der **Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials** für mögliche spätere Untersuchungen     nein

Der **Verwendung des Untersuchungsmaterials** für Qualitätssicherung und wissenschaftliche Zwecke     nein

Der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern     nein

Diese Einwilligungserklärung gilt für mich bzw. stellvertretend für mein Kind und kann jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen werden.

Patientenwille abweichend von den Vorgaben des GenDG: Ich entbinde Humangenetik MVZ Osnabrück von der Schweigepflicht und bitte um Befundmitteilung an folgende Ärzte/ ggf. Faxnummer:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Unterschrift Patient/gesetzlicher Vertreter    Ort / Datum

\_\_\_\_\_  
Name aufklärende(r) Arzt/Ärztin

\_\_\_\_\_  
Unterschrift aufklärende(r) Arzt/Ärztin    Ort / Datum

# Anforderungsschein

Nicht alle von uns durchgeführten Diagnosen sind in Auftragsformular aufgeführt, bitte in Feld "Untersuchungsauftrag" auf dem Deckblatt eintragen!

## Zytogenetik und Molekularzytogenetik

- Chromosomenanalyse (Heparin-Blut, CVS, Fruchtwasser, Nabelschnurblut)
- Schnelltest (Trisomie 13, 18, 21, XY)
- Aneuploidie-Screening (Abortgewebe)
- arrayCGH (pränatal: CVS, Fruchtwasser, postnatal: EDTA-Blut)

### Hinweis:

Bei gesetzlich versicherten Patienten ist vor aCGH eine konventionelle Chromosomenanalyse obligatorisch; pränatale arrayCGH ist eine IGe-Leistung

## Augenerkrankungen

- Aniridie
- Aphakia
- Apraxie Okulomotorische
- Anterior Segment Dysgenese
- Axenfeld-Rieger Syndrom
- Bardet-Biedl Syndrom
- Choroideremie
- Exsudative Vitreoretinopathie
- Foveale Hypoplasie
- Glaukom
- Katarakt
- Kolobom
- Kearns-Sayre Syndrom
- Lebersche kongenitale Amaurose
- Lebersche Optikusatrophie
- Makuladegeneration
- Peters Anomalie
- Peters-Plus Syndrom
- Retinitis pigmentosa
- Retinoschisis
- Usher Syndrom
- Vitreoretinchoroidopathie (ADVIRC)

andere: \_\_\_\_\_

## Epilepsien

- Absenceepilepsie der Kindheit
- Autosomal-dominante nächtliche Frontallappenepilepsie ADNLE, ENFL
- Frühe myoklonische Enzephalopathie FME
- benigne familiäre neonatale Epilepsie BFNE
- myoklonische Epilepsie der frühen Kindheit MEI
- benigne frühkindliche Epilepsie BFE
- fiebergebundene Anfälle
- juvenile Abszenepilepsie JAE
- juvenile myoklonische Epilepsie JME
- progressive Myoklonusepilepsien PME
- Dravet Syndrom
- frühinfatile Epileptische Enzephalopathie EIEE
- fokale Epilepsie
- Idiopathische generalisierte Epilepsie
- Pyridoxin-abhängige Epilepsie
- Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus GEFS+
- GLUT1-Mangel
- Myoklonische Epilepsie Lafora
- Myoklonus-Epilepsie mit ragged red fibers MERRF
- Myoklonische Epilepsie Unverricht / Lundborg
- West Syndrom

andere: \_\_\_\_\_

## Fehlbildungs- und Entwicklungsstörung Syndrome

- Branchiootorenales Syndrom
- C Syndrom
- Cardiofaciocutanans Syndrom
- Cohen Syndrom
- Cornelia de Lange Syndrom
- Costello Syndrom
- CRASH (MASA) Syndrom
- Hypophysen-Hormon-Mangel
- Ivemark Syndrom
- Joubert Syndrom
- Legius Syndrom
- Lissenzephalie (Miller-Dieker S.)
- Meckel-Gruber Syndrom
- Opitz Syndrom
- Rasopathien
- Rubinstein-Taybi Syndrom
- Seckel Syndrom
- Septooptische Dysplasie
- Silver-Russell Syndrom
- Simpson-Golabi-Behmel Syndrom
- Smith-Lemli-Opitz Syndrom
- Smith-Magenis Syndrom
- Townes-Brocks Syndrom
- Treacher Collins Syndrom
- Trichorhinophalangeales Syndrom

andere: \_\_\_\_\_

## Geschlechtsentwicklung und Fertilität

- Androgeninsensitivität
- CBAVD
- Geschlechtsumkehr XY
- Campomele Dysplasie
- Kallmann Syndrom Hypogonadotroper Hypogonadismus
- Müller-Gang-Persistenz Syndrom
- Müller-Gang-Aplasie und Hyperandrogenismus
- vorzeitige Ovarialinsuffizienz
- Spermatogenese-Defekt

andere: \_\_\_\_\_

## Haut- & Zahnerkrankungen

- Albinismus
- Amelogenesis imperfecta
- Angioödem
- Dyschromatosis
- Ektodermale Dysplasie
- Ektrodaktylie, ED und Lippenspalte
- Ichtyose
- Incontinentia pigmenti
- Odontoonychodermale Dysplasie
- Oligodontie-Darmkrebs Syndrom
- Osler-Weber-Krankheit / Teleangiektasie, hämorrhagisch
- Pemphigus, gutartiger / Hailey-Hailey
- Zahnagenesie

andere: \_\_\_\_\_

## Hämatologische Erkrankungen/Gerinnungsstörungen

- Thrombozytäre Gerinnungsstörungen
- $\alpha$ - und  $\beta$ -Thalassämie
- Faktor-II-Mangel
- Faktor-V-Mangel
- Faktor-VII-Mangel
- Faktor-X-Mangel
- Faktor-XI-Mangel
- Faktor-XII-Mangel
- Fechtner Syndrom
- Neutropenie, schwere kongenitale
- PAI1-Mangel
- Sebastian Syndrom
- Sichelzellanämie
- Sphärozytose
- Thrombozytopenie

andere: \_\_\_\_\_

## Herzerkrankungen

- Aortenaneurysma
- Brugada Syndrom
- Danon Krankheit
- DiGeorge Syndrom
- Herzentwicklungsstörungen
- Herzrhythmusstörungen
- Kardiomyopathie dilatativ
- Kardiomyopathie hypertroph
- Long QT Syndrom
- Plötzlicher Herztod

andere: \_\_\_\_\_

## Immunologische & rheumatische Erkrankungen

- Afibrinogenämie /Dys- /Hypo-
- Agammaglobulinämie
- Anfälligkeit für Asthma bronchiale
- Hämophagozytische Lymphohistiozytose
- Hyper-IgE Syndrom
- Leukozytenadhäsionsdefizienz
- Mannose-bindendes Lektin-Mangel
- Mittelmeerfieber
- Hereditäre periodische Fiebersyndrome

andere: \_\_\_\_\_

## Mentale Retardierung

- Angelman Syndrom
- Autismus
- Cornelia de Lange Syndrom
- DiGeorge Syndrom
- Fragiles X Syndrom
- Gehirnentwicklungsstörungen
- Lujan-Fryns Syndrom
- MR unspezifisch
- MRX-chromosomal
- Mowat-Wilson Syndrom
- Noonan Syndrom
- Pitt-Hopkins Syndrom
- Prader-Willi Syndrom
- Rett Syndrom

andere: \_\_\_\_\_

## Metabolische und endokrine Erkrankungen/Fettstoffwechsel

- Adrenogenitales Syndrom
- Ahornsirupkrankheit
- Alpha-1-Antitrypsin Defizienz
- Amyloidose
- Apolipoprotein E Mangel
- Carnitinpalmityltransferase II-Mangel
- Cerebrotendinöse Xanthomatose
- Galle & Gallenblasen Erkrankungen
- Hyperbilirubinämie
- Cystische Fibrose
- Cystinosis
- Cystinurie
- Danon Krankheit
- Diabetes mellitus, permanent neonatal
- Morbus Fabry
- Fumarase Mangel
- Galaktosämie
- Gangliosidose
- Gilbert / Crigler Najjar Syndrom
- GLUT1-Mangel
- Glykogenose
- HADH/SCHAD Mangel
- Hämochromatose
- Kalzium Metabolismus
- Hypercholesterinämie
- Hyperferritinämie-Katarakt Syndrom
- Hyperornithinämie-Hyperammonämie
- Hyperoxalurie
- Hypo-/Hyperparathyreoidismus
- Koproporphyrinurie
- Morbus Krabbe
- Laron Syndrom
- Leukenzephalopathie
- Lipodystrophie
- Maligne Hyperthermie
- Methylmalonazidurie
- MODY Diabetes
- Homocystinurie
- Mukopolysaccharidose
- Neuroferritinopathie
- Niemann-Pick-Krankheit
- Pankreatitis
- Peroxismale Erkrankungen
- Porphyrinurie
- Propionazidämie
- Pseudohypoadosteronismus
- Pyridoxamin-5-Phosphat-Oxidase-Mangel
- Refsum Krankheit
- Schilddrüsen Dys hormonogenese
- Succinatsemialdehyddehydrogenase-Mangel
- Thyroidhormonresistenz
- Adipositas
- VLCAD-Mangel
- Morbus Wilson

andere: \_\_\_\_\_

## Mitochondriale Erkrankungen

- Leigh Syndrom
- Mitochondriales Depletionssyndrom
- Mitochondriale Myopathie
- Externe Ophthalmoplegie CPEO

andere: \_\_\_\_\_

## Multisystemerkrankungen

- Budd-Chiari Syndrom
- CHARGE Syndrom
- Hermansky-Pudlak Syndrom
- Progerie
- Keutel Syndrom
- Legius Syndrom
- LEOPARD Syndrom
- Lowe Syndrom
- McCune-Albright Syndrom
- Neurofibromatose 1
- Neurofibromatose 2
- Medulläre Nierenzysten
- Polyzystische Nierenerkrankung
- Waardenburg Syndrom
- andere: \_\_\_\_\_

## Neuromuskuläre Erkrankungen

- Central Core Myopathie
- Dystroglykanopathie Typ A
- Dystroglykanopathie Typ B
- Dystroglykanopathie Typ C
- Emery-Dreifuss Muskeldystrophie
- Gliedergürtel-Muskeldystrophie
- Kongenitale Muskeldystrophie
- Muskeldystrophie Becker / Duchenne
- Myasthenie
- Myoadenylat Desaminase-Mangel
- Myotone Dystrophie
- Myotonia congenita
- Miyoshi Muskeldystrophie
- Nemaline Myopathie
- Okulopharyngeale Muskeldystrophie
- Spinale Muskelatrophie
- Spinobulbäre Muskelatrophie/Kennedy
- andere: \_\_\_\_\_

## Neurologische & neurodegenerative Erkrankungen

- Aicardi-Goutières Syndrom
- Alzheimer Erkrankung
- Amyloidpolyneuropathie
- Amyotrophe Lateralsklerose
- Arthrogryposis
- Ataxie, mit selektivem Vitamin E-Mangel
- Ataxie-okulomotorische Apraxie
- Brown-Vialetto-Van Laere Syndrom
- CADASIL/CARASIL
- CANVAS
- CRASH Syndrom
- Neuropathie; Charcot-Marie-Tooth
- Chorea (Huntington) (& CH-like)
- DRPLA
- Dejerine-Sottas Syndrom
- HSAN Dysautonomia
- Dystonie
- Episodische Ataxie
- Paroxysmale kinesiogene Dyskinesien
- Erythralgie
- Fazio-Londe Syndrom
- Fragiles X, Tremor/Ataxie Syndrom FXTAS
- Friedreich-Ataxie
- Frontotemporale Demenz
- Tomakulöse Neuropathie HNPP
- Hydrozephalus
- Hyperekplexie
- Hypomyelinisierende Leukodystrophie
- Hypo/hyper-kaliämische periodische Paralyse
- Infantile neuroaxonale Dystrophie
- Leigh Syndrom
- Leukoenzephalopathie, diffus mit Sphäroiden
- Marinesco-Sjögren Syndrom
- MASA Syndrom
- MELAS
- Metachromatische Leukodystrophie
- Migräne, familiäre
- NARP Syndrom
- Neuroakantozytose
- Neuronale Ceroid-Lipofuscinose
- Neuroferritinopathie
- Niemann-Pick-Krankheit
- Paramyotonia congenita von Eulenburg
- Parkinson-Dystonie Syndrom
- Parkinson-Krankheit
- Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit
- Pendred Syndrom
- Externe Ophthalmoplegie CPEO
- Riesenaxonneuropathie
- Schwerhörigkeit / Taubheit
- Spastische Ataxie SPAX
- Spastische Paraplegie SPG
- Spinozerebelläre Ataxie SCA
- andere: \_\_\_\_\_

## Skelett-, Weichteil- & Wachstumsstörungen

- Achondroplasie / Hypochondroplasie
- FGFR2-assoziierte Erkrankungen
- FGFR3-assoziierte Erkrankungen
- Brachydaktylie
- Bruck Syndrom
- Campomele Dysplasie
- Cherubismus
- Chondrodysplasia punctata
- Cockayne Syndrom
- Currarino Syndrom
- Diastrophische Dysplasie
- Duane-Ray Radial Syndrom
- Dysplasie, epiphysäre
- Ehlers-Danlos Syndrom
- Holoprosenzephalie
- Holt-Oram Syndrom
- Jeune Syndrom
- Kraniosynostose
- Laron Syndrom
- Larsen Syndrom
- Leri-Weill Dyschondrosteose
- Loews-Dietz Syndrom
- Marfan Syndrom
- Minderwuchs proportional
- Miller Syndrom
- Mulibrey Zwergwuchs
- Multiples Pterygium Syndrom
- Osteogenesis imperfecta
- Rachitis
- Robinow Syndrom
- Silver-Russell Syndrom
- Sotos Syndrom
- Spina bifida, Neuralrohrdefekt
- Sticker Syndrom
- Stüve-Wiedemann Syndrom
- Thanatophore Dysplasie
- Trichorhinophalangeales Syndrom
- Ulna-Mamma Syndrom
- Wachstumshormon-Mangel
- andere: \_\_\_\_\_

## Tumor- und Tumor-assoziierte Erkrankungen

- Alagille Syndrom
- Beckwith-Wiedemann Syndrom
- Brust-, Eierstockkrebs HBOC
- Brust-, Eierstockkrebs Fast Track (BRCA1/2) bei Therapierelevanz
- Darmkrebs
- Erythrozytosis
- Cowden Erkrankung
- Melanom
- WT1-assoziierte Erkrankungen
- Leiomyomatose
- Magenkarzinom
- Malignes Melanom
- Multiple endokrine Neoplasie
- MUTYH-assoziierte Erkrankungen
- Neurofibromatose 1 / 2
- Nierenzellkarzinom
- p53-assoziierte Erkrankungen
- Peutz-Jeghers Syndrom
- Phäochromozytom
- Schilddrüsenkarzinom
- Tuberöse Sklerose
- Von Hippel-Lindau Syndrom
- Wiskott-Aldrich Syndrom
- andere: \_\_\_\_\_