

BEGUTACHTUNGS-AUFTRAG

diagenos

www.diagenos.com

Patientendaten (Aufkleber oder Druckschrift)

Name: _____ Vorname: _____

Geburtsdatum: _____ Telefon: _____

Adresse: _____

ggf. ethnische Herkunft: weiblich männlich
Patient selbst erkrankt? ja nein

Verdachtsdiagnose/Symptome/Familienanamnese/Vorbefunde: _____

Gemeinschaftspraxis
MUDr. A. Gencik
Dr. med. M. Gencik
in Praxisgemeinschaft mit
PD Dr. med. RNDr. A. Gencik
Fachärzte für Humangenetik

Caprivistr. 30
49076 Osnabrück
Tel +49 (0)541-432761
Fax +49 (0)541-80019905
info@diagenos.com
www.diagenos.com

Dr. rer. nat. H. D. Gabriel
Fachhumangenetiker
Tel +49 (0)541-80019903
Dr. rer. nat. M. Kuhn
Tel +49 (0)541-80019904
Dipl.-Biol. A. Lott
Tel +49 (0)541-80019903

Einsender (Stempel oder Druckschrift)

Name: _____ ggf.Klinik: _____

Adresse: _____ Telefonnummer/Fax: _____

Datum: _____ Unterschrift: _____

Abrechnung über: anfordernde Klinik Überweisung privat

Zweigstelle Bielefeld
Städt. Kliniken Bielefeld
Schilddrüsen/
Endokr. Ambulanz
Raum U1.725
Teutoburger Str. 50
33604 Bielefeld
Tel. +49 (0)541-432761
info@diagenos.com
www.genetik-bielefeld.de

Gemäß GenDG ist ab dem 1.2.2010 eine Einverständniserklärung des Patienten erforderlich

Einverständnis des Patienten / der Patientin / des (gesetzlichen) Vertreters (gemäß GenDG Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung!)

- bzw. ggf. Kopie einer gemäß GenDG der verantwortlichen ärztlichen Person erteilten Einwilligungserklärung -

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung und unter Kenntnis meines Widerrufsrechtes mein Einverständnis mit der/den geplanten genetischen Analyse(n) und der dafür erforderlichen Probenentnahme.

Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend der gesetzlichen Vorgaben gespeichert und ggf. in anonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt/publiziert werden.

Die Ergebnisse der Untersuchungen müssen nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen.

Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial übereigne ich hiermit gemäß § 950 BGB dem Labor, welches die Analyse durchgeführt hat.

Ich bin damit einverstanden, dass ggf. Daten für Abrechnungszwecke an eine Ärztliche Verrechnungsstelle bzw. Kassenärztliche Vereinigung weitergeleitet werden.

Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Ergebnisse der Untersuchungen unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und werden ohne meine Zustimmung nicht an Dritte weitergegeben.

Mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit ja nein
der Ergebnisse bzw. für ergänzende Untersuchungen bin ich einverstanden.

Mit der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial für wissenschaftliche ja nein
Untersuchungen (in anonymisierter Form) bin ich einverstanden.

Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen.

Ort/Datum _____ Unterschrift Patient/gesetzlicher Vertreter _____ Ort/Datum _____ Unterschrift Arzt/Ärztin _____

Molekulargenetik (2-5 ml EDTA-Blut)

Ansprechpartner: Dr. Heinz Gabriel, Dipl.-Biol. Alexandra Lott (0541/80019903), Dr. Melanie Kuhn (0541/800199004)

Wichtig: Nicht alle von uns durchgeführten Diagnosen sind hier aufgeführt. Nicht aufgeführte Anforderungen bitte unter „Sonstiges“ eintragen.

Neurologische Erkrankungen (Auswahl)

- Amyotrophe Lateralsklerose
 - Typ 1 (SOD1)
 - Typ 4 (SETX)
 - Typ 6 (FUS)
 - Ataxie, episodische
 - Typ I (KCNA1)
 - Typ II (CACNA1A)
 - Typ V (CACNB4)
 - Ataxie, Infantile spinocerebelläre
 - Ataxie, Vitamin-E-abhängige (TTPA)
 - Ataxie mit Okulomotorischer Apraxie
 - Typ I (APTX)
 - Typ II (SETX)
 - Basalganglienerkrankung
 - CADASIL (NOTCH3)
 - Cerebrotendinöse Xanthomatose
 - Chorea Huntington
 - Dystonie
 - Typ 1 (DYT1)
 - Typ 3 (DYT18)
 - Hypo-/Hyperkalämische periodische Paralyse (CACNA1S, SCN4A, KCNE3)
 - Friedreich Ataxie
 - Holoprosenzephalie
 - Typ 1 (SIX3)
 - Typ 3 (SHH)
 - Typ 5 (ZIC2)
 - Kallmann-Syndrom
 - Typ 1 (KAL1)
 - Typ 2 (FGFR1)
 - Typ 3 (PROKR2)
 - Typ 4 (PROKR2)
 - Typ 5 (CHD7)
 - Kennedy Syndrom
 - Leber'sche Optikusatrophie
 - Leigh Syndrom (SURF1, MTATP6)
 - MELAS
 - MERRF
 - Mikrozephalie, Typ 6
 - Migräne, hemiplegische familiäre (FHM3)
 - Muskel-Augen-Gehirn-Krankheit (POMGNT1)
 - Myasthenisches Syndrom, kongenital (CHRNE)
 - NARP Syndrom (MTATP6)
 - Neuralrohrdefekt (VANGL1)
 - Neuroaxonale Dystrophie, Infantile (PLA2G6)
 - Neuroaxonale Dystrophie =Hallervorden-Spatz-Syndrom (PANK2)
 - Neurofibromatose
 - Typ 1 (NF1)
 - Typ 2 (NF2)
- Neuropathien, her. motorische und sensorische:
- CMT1
 - CMT2 (MFN2)
 - CMTX
 - HNPP
- Neuropathien, hereditäre sensorische
- Typ 1 (SPTLC1)
 - Typ 2 (HSN2)
 - Typ 3 (IKBKAP)
 - Typ „4“ (NTRK1)
 - Typ 5 (NGF)
- Niemann-Pick
 - Typ 1 (NPC1)
 - Typ 2 (NPC2)

- Ophthalmoplegie, progressive externe (POLG)
- Parkinson-Syndrom
 - Typ 2 (PARK2)
 - Typ 8 (LRRK2)
- Pelizaeus-Merzbacher Syndrom (PLP1)
- Peters-Plus Syndrom (B3GALTL)
- Segawa-Syndrom
 - autosomal-dominant (GCH1)
 - autosomal-rezessiv (TH1)
- Septo-optische Dysplasie (HESX1,PROP1, POU1F)
- Spastische Paraplegie, hereditäre
 - Typ 3A (SPG3A)
 - Typ 4 (SPG4)
 - Typ 7 (SPG7)
- Spinale Muskelatrophie 1-3 (SMA)
- Spinocerebelläre Ataxien (SCA1,2,3,6,8,12,14,17)
- Spinocerebelläre Ataxie, mit axonaler Neuropathie (TDP1)
- Tourette Syndrom (SLITRK1)
- Tuberöse Hirnsklerose (TSC1, TSC2)
- Xanthomatose, zerebrotendinöse

Epilepsien (Auswahl)

- Epilepsie, generalisierte (Dravet, GEFS+)
 - Typ 1 (SCN1B)
 - Typ 2 (SCN1A)
 - Typ 3 (GABRG2)
 - Typ 5 (GABRD)
- Epilepsie, benigne neonatale
 - Typ 1 (KCNQ2)
 - Typ 2 (KCNQ3)
- Absencen-Epilepsie des Kindesalters (GABRG2, CLCN2)
- Juvenile Myoklonische Epilepsie (GABRA1, CACNB4)
- Krampfanfälle, benigne familiäre neonatale/infantile (SCN2A)
- Lafora-Epilepsie (EPM2A/EPM2B)
- Laterale Temporallappen-Epilepsie (LGI1)
- Myoklonische Epilepsie Typ Unverricht & Lundborg (CSTB)
- Nächtliche Frontallappen-Epilepsie
 - Typ 1, 2 (CHRNA4)
 - Typ 3 (CHRN2)
 - Typ 4 (CHRNA2)
- Frühkindliche Epilepsie mit Enzephalopathie (CDKL5)
- West-Syndrom (ARX)

Pharmakogenetik (Auswahl)

- Cytochrom P450
 - CYP2D6
 - CYP2C9
 - CYP2C19
- Detoxifikationsdefizit (GSTM1, GSTT1, NAT2)
- DPD-exon14-skipping (5-FU Unverträglichkeit)

Molekulargenetik (2-5 ml EDTA-Blut)

Ansprechpartner: Dr. Heinz Gabriel, Dipl.-Biol. Alexandra Lott (0541/80019903), Dr. Melanie Kuhn (0541/800199004)

Wichtig: Nicht alle von uns durchgeführten Diagnosen sind hier aufgeführt. Nicht aufgeführte Anforderungen bitte unter „Sonstiges“ eintragen.

Stoffwechselerkrankungen (Auswahl)

- Ahornsirupkrankheit (BCKDHA, BCKDHB, DBT)
- Alpha-1-Antitrypsinmangel (PI)
- Carnitin-Palmitoyltransferase 2-Mangel (CPT2)
- Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A1)
- Diabetes, permanente neonatale (KCNJ11)
- Gilbert-Syndrom (UGT1A1)
- GLUT1 Defizienz Syndrom (GLUT1)
- Glykogenspeicherkrankheit
 - Typ IV (GBE1)
 - Typ V (PYGM)
- Hämochromatose (HFE)
- Fruktose-/Laktoseintoleranz (ALDOB, LCT)
- Koproporphyrinurie (CPOX)
- MODY
 - Typ 1 (HNF4A)
 - Typ 2 (GCK)
 - Typ 3 (TCF1)
 - Typ 4 (IPF4)
 - Typ 5 (TCF2)
 - Typ 6 (NEUROD1)
- Morbus Fabry (GLA)
- Morbus Wilson (ATP7B)
- Mucopolysaccharidose,
Typ: _____
- Phosphatdiabetes (PHEX)
- Porphyrinurie, intermittierende (PBGD)
- Zystische Fibrose/Mukoviszidose (CFTR)

Familiäre Tumorerkrankungen (Auswahl)

- Brustkrebsrisiko, familiäres (BRCA1, BRCA2)
- Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP)
- Gastrointestinaler Stromatumor (KIT)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom=HNPCC (MSH2, MLH1)
- vonHippel-Lindau-Syndrom (VHL)
- Melanom, malignes (CDKN2A, CDK4)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 2A, 2B
- Morbus Hirschsprung
- Medulläres Schilddrüsenkarzinom (RET)
- Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)
- Schilddrüsenkarzinom, familiäres medulläres (NTRK1)

Gerinnungsstörungen (Auswahl)

- Afibrinogenämie/Dysfibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)
- Faktor VII
- Faktor VIII
- Faktor X
- Thrombopathie Glanzmann (ITGB3)
- Thrombophiliefaktoren (apoE, Faktor II, Faktor rV, MTHFR, ITGB3, PAI)

Sonstiges:

Mentale Retardierung (Auswahl)

- Angelman-Syndrom
- Punktmutationen UBE3A
- Cornelia-de-Lange-Syndrom (NIPBL, SMC1)
- Costello-Syndrom (HRAS)
- DiGeorge/CATCH22/VCFS-Deletionskartierung
- FG-Syndrom/Opitz-Kaveggia-Syndrom (MEDR)
- Fragiles X-Syndrom (FMR1)
- Kardio-fazi-kutanes Syndrom (KRAS)
- Mentale Retardierung, X-chromosomal
- Miller-Dieker-Syndrom
- Noonan/LEOPARD-Syndrom (PTPN11, SOS1, KRAS, RAF1)
- Prader-Willi-Syndrom
- Rett-Syndrom (MECP2, CDKL5)
- Silver-Russell Syndrom (UPD7, 11p15.5)
- Smith-Magenis-Syndrom (RAI1)
- Williams-Beuren-Syndrom
- Subtelomerscreening
- XLAG-/ West-Syndrome (ARX)

Skeletterkrankungen (Auswahl)

- Achondroplasie (FGFR3)
- Arthrogryposis
 - Typ 1 (TMP2)
 - Typ 2A (MYH3)
 - Typ 2B (TNNI2/TNNT3)
- Cherubismus (SH3BP2)
- Chondrodysplasia punctata 2 (EBP, PEX7)
 - X-chromosomal rezessiv (ARSE)
 - X-chromosomal dominant (EBP)
 - Rhizomele (PEX7)
- Crouzon-Syndrom (FGFR2)
- Currarino Syndrom (Hlx9)
- Diastrophische Dysplasie
 - Achondrodysplasie Typ 1B (SLC26A2)
- Epiphysäre multiple Dysplasie (MATN3/EDM5)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Kampomele Dysplasie (SOX9)
- Kraniosynostose
 - FGFR1
 - FGFR2
 - FGFR3
- Progressive pseudorheumatoide Dysplasie (WISP3)
- Pseudoachondroplasie (COMP, NATN3)
- Rachitis
 - Vitamin-D-resistente (VDR)
 - Vitamin-D-abhängige (CYP27A)

Muskelerkrankungen (Auswahl)

- Duchenne-/Becker Muskeldystrophie (DMD)
- Emery-Dreifuss Muskeldystrophie (LMNA)
- Gliedergürtel-Muskeldystrophie
 - Typ 1B (LMNA)
 - Typ 2A (CAPN3)
 - Typ 2C (SGCG)
 - Typ 2D (SGCA)
 - Typ 1C (CAV3)
 - Typ 2E (SGCB)
 - Typ 2F (SGCD)
- Muskel-Augen-Hirnerkrankung (POMGNT1)
- Myasthenisches Syndrom (CHRNE)
- Myopathie, myotone proximale (ZNF9)
- Myotone Dystrophie (MD1, MD2)
- Myotonia congenita Thompson/Becker (CLCN1)
- Paramyotonia congenita (SCN4A)
- Stüve-Wiedemann Syndrom (LIFR)

Siehe auch:
Array-CGH auf Seite 4

Molekulargenetik (2-5 ml EDTA-Blut)

Ansprechpartner: Dr. Heinz Gabriel, Dipl.-Biol. Alexandra Lott (0541/80019903), Dr. Melanie Kuhn (0541/800199004)

Wichtig: Nicht alle von uns durchgeführten Diagnosen sind hier aufgeführt. Nicht aufgeführte Anforderungen bitte unter „Sonstiges“ eintragen.

Diverse (Auswahl)

- Adipositas (LEP)
- Adrenogenitales Syndrom=AGS
 - 21-Hydroxylasemangel (CYP21A2)
 - 17-alpha-Hydroxylasemangel (CYP17A1)
 - 3β-Hydroxysteroid-Dehydrogenasem. (HSD3B2)
 - 11β-Hydroxylasemangel (CYP11B1)
- Alagille-Syndrom (JAG1)
- Amaurosis congenita Leber (GUCY2D)
- Andersen-Syndrom (KCNJ2)
- Aniridie (PAX6)
- Axenfeld-Rieger-Syndrom (PITX2)
- Azoospermie (AZF)
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom
- Bernard-Soulier-Syndrom (GP1BA, GP1BB, GP9)
- β-Thalassämie (HBB) Sichelzellanämie (HBB)
- BOR-Syndrom (EYA1, SIX5, SIX1)
- CBAVD (CFTR)
- Denys-Drash Syndrom (WT1)
- DiGeorge/Catch22/VCFS
- Ehlers-Danlos-Syndrom, arthrochalastischer Typ (COL1A1, COL1A2)
- Ektodermale Dysplasie (ED1, EDAR, EDARADD)
- Ektodermale Dysplasie mit Immundefekt (IKBKB)
- Hämophagozytische Lymphohistiozytose
 - Typ 2 (PRF1)
 - Typ 3 (UNC13D)
 - Typ 4 (STX11)
- Holoprosencephalie 2,3,5 (SIX3, SHH, ZIC2)
- Holt-Oram-Syndrom (TBX5)
- Hyperferritin-Katarakt-Syndrom (FTL)
- Hyper-IgD-Syndrom (MVK)
- Incontinentia pigmentosa (IKBKG/NEMO)
- Kartagener-Syndrom (DNAH5, DNAI1)
- Keutel-Syndrom (MGP)
- Larsen Syndrom (FLNB)
- Laron Syndrom (GHR)
- Loeys-Dietz Syndrom (TGFB1, TGFB2)
- Lowe Syndrom (OCRL)
- Marfan-Syndrom (FBN1, TGFB2)
- Mittelmeerfieber (MEFV)
- MULIBRY-Kleinwuchs (TRIM37)
- Okihiro Syndrom (SALL4)
- Oligodontie/Hypodontie (MSX1, AXIN2, PAX9)
- Opitz-Syndrom (MID1)
- Pankreatitis, familiäre (PRSS1, SPINK1)
- Pseudohypoaldosteronismus (NR3C2)
- Rapp-Hodgkin-Syndrom (TP63)
- Retinitis pigmentosa
 - Typ 1 (RP1) Typ 4 (RP4)
 - Typ 13 (PRPF8) Typ 14 (RP14)
 - Typ 18 (HPRP3)
- Retinoschisis (RS1)
- Rubinstein-Taybi (CREBBP)
- Schwerhörigkeit, Connexin 26 bedingt (GJB2, GJB6)
- Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (GPC3)
- Smith-Lemli-Opitz Syndrom (DHCR7)
- Sotos-Syndrom/Weaver-Syndrom (NSD1)
- Treacher-Collins-Franceschetti (TCOF1)
- Vitreoretinopathie, Exudative (FZD4)
- Wiskott-Aldrich-Syndrom (WAS)
- Xanthomatose, Zerebrotendinöse (Cyp27A1)
- XY-Gonadendysgenese (NR5A1)

Zytogenetik

Ansprechpartner: Dr. Anna Gencik (0541/432761)

- Karyotypisierung aus Lymphozyten (2-3 ml Heparin-Blut)
- Karyotypisierung aus Fruchtwasser (10-15 ml Fruchtwasser)
 - Schnelltest: ja nein
 - AFP: ja nein
 - ACHE: ja nein
- Karyotypisierung aus Chorionzotten (CVS)
- Karyotypisierung aus Nabelschnurblut (2-3 ml Heparin-Blut)
- Karyotypisierung aus Abortgewebe
- Karyotypisierung aus Hautbiopsat

Indikation: _____

Oligo-Array-CGH (3-5 ml EDTA Blut)

Ansprechpartner: Dipl.-Biol. Alexandra Lott, Dr. Heinz Gabriel (0541/80019903)

- Array-CGH
- pränatale Array-CGH (Rücksprache)

Indikation: _____