

Institut für Humangenetik und MVZ UKMD gGmbH

Prof. Dr. med. Martin Zenker, Dr. med. Ina Schanze

Leipziger Str. 44

39120 Magdeburg

Telefon: 0391/67-15062

Fax: 0391/67-15066

http://www.med.uni-magdeburg.de/ihg

Barcode - bitte Feld nicht beschreiben

Auftrag zur molekulargenetischen Untersuchung

⇒ **bitte Einwilligung nach GenDG beilegen!**

Patientendaten (ggf. Aufkleber)	Einsender (ggf. Stempel)
Name: Vorname: Geburtsdatum: männl. <input type="checkbox"/> weibl. <input type="checkbox"/> Schwangerschaft: nein <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> (ggf. ____SSW)	Name: Adresse: Tel.-Nr:
Kostenträger	Untersuchungszweck
<input type="checkbox"/> GKV-Patient/-in > bitte Ü-Schein für Labor (Muster 10) beilegen <input type="checkbox"/> Selbstzahler <input type="checkbox"/> ambulant <input type="checkbox"/> stationär <input type="checkbox"/> Rechnung an Krankenhaus	<input type="checkbox"/> differentialdiagnostisch <input type="checkbox"/> prädiktiv / Heterozygotendiagnostik <input type="checkbox"/> pränatal
Probenmaterial	Familienangehörige / Indexpatient
Entnahmedatum: <input type="checkbox"/> EDTA-Blut <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> Sonstiges (bitte differenzieren)	
Indikation/Fragestellung	
<p><i>weitere Angaben sowie Stammbaumskizze bitte ggf. auf der Rückseite vermerken</i></p>	

Name des Patienten:

Untersuchungsauftrag (bitte ankreuzen ☒)	
Stoffwechselstörungen <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Kongenitaler Hyperinsulinismus<ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> ABCC8 <input type="checkbox"/> KCNJ11 <input type="checkbox"/> GLUD1 <input type="checkbox"/> GCK<input type="checkbox"/> HNF4A <input type="checkbox"/> HNF1A <input type="checkbox"/> HADH<input type="checkbox"/> Glucose-Transporter 1 (GLUT1)-Defizit-Syndrom (SLC2A1)<input type="checkbox"/> Familiäre Hypercholesterinämie (FH)<ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> LDLR <input type="checkbox"/> PCSK9 <input type="checkbox"/> LDLRAP1<input type="checkbox"/> APOB-100 (Codons 3527, 3558)<input type="checkbox"/> LPA (rs10455872, rs3798220)<input type="checkbox"/> MODY Typ 1 (HNF4A)<input type="checkbox"/> MODY Typ 2 (GCK)<input type="checkbox"/> MODY Typ 3 (HNF1A)<input type="checkbox"/> MODY Typ 4 (PDX1)<input type="checkbox"/> MODY Typ 5 (HNF1B)<input type="checkbox"/> Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD-Mangel) (ACADM)<input type="checkbox"/> Morbus Fabry (GLA)<input type="checkbox"/> Morbus Meulengracht (UGT1A1-Promotor)<input type="checkbox"/> Serin-Biosynthese Defekte<ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> PHGDH <input type="checkbox"/> PSAT1 <input type="checkbox"/> PSPH<input type="checkbox"/> Mukoviszidose, CF (CFTR)<ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Komplettscreening<input type="checkbox"/> Mutations-Screening (> 25 Mutationen)<input type="checkbox"/> familiäre Mutation(en)<input type="checkbox"/> Pankreatitis (hereditär)<ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> CFTR <input type="checkbox"/> PRSS1 <input type="checkbox"/> SPINK1	Glomerulopathien <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Pierson-Syndrom (LAMB2)<input type="checkbox"/> Denys-Drash-Syndrom (WT1)<input type="checkbox"/> Isoliertes nephrotisches Syndrom<ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Finnischer Typ (NPHS1)<input type="checkbox"/> Steroid-resistentes NS (NPHS2)<input type="checkbox"/> Diffuse Mesangiosklerose (PLCE1)<input type="checkbox"/> Autosomal-dominante fokal-segmentale Glomerulosklerose (FSGS) (ACTN4, TRPC6, INF2)<input type="checkbox"/> Nephrotisches Syndrom mit Taubheit (COQ6)<input type="checkbox"/> Coenzym Q10-Mangel (PDSS2)<input type="checkbox"/> Schimke Immunoossäre Dysplasie (SMARCAL1)<input type="checkbox"/> Nephrotisches Syndrom mit Hirnanomalien (ARHGDI1)<input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth Neuropathie mit fokal-segmentaler Glomerulosklerose CMTDIE (INF2) Fertilitätsstörungen <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Azoospermie (AZF-Deletionen)<input type="checkbox"/> Prämatüre Ovarialinsuffizienz (FXPOI)*** (Repeatexpansion FMR1)<input type="checkbox"/> Vas deferens-Aplasie (CBAVD) (CFTR-Hauptmutationen)
Molekulargenetische Vorbefunde / Stammbaum und ggf. weitere Angaben	

Material: EDTA-Blut 3 - 5 ml (für mit * gekennzeichnete Analysen mindestens 5 ml!)**