



Name, Vorname des **Patienten** (Druckschrift)

- weiblich
 männlich

geboren am

ethnische Herkunft

ggf. Anschrift des Patienten

Telefon / Fax / Email des Patienten

Name, Vorname des **Einsenders (DRUCKSCHRIFT)**

Klinik

Anschrift

Telefon

Fax

Email

Abrechnung über

anfordernde Klinik privat

Datum der Probenabnahme

Material

Untersuchung auf: Gen(e) Symptome Verdachtsdiagnose Erkrankung Subtyp

Chromosomenanalyse
(Heparin Blut)

Selbst erkrankt?

ja nein

arrayCGH (EDTA-Blut)

Einverständnis des Patienten / der Patientin / des (gesetzlichen) Vertreters

Mit meiner Unterschrift bestätige ich mein Einverständnis mit den oben aufgeführten genetischen Analysen nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung bezüglich Zweck, Umfang, Aussagekraft und Tragweite der genetischen Untersuchungen.

Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend der gesetzlichen Vorgaben gespeichert werden.

Im Folgenden bedeutet ein Nichtankreuzen ein NEIN.

Mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial bin ich einverstanden.

Nein Ja

Mit der Verwendung von Untersuchungsmaterial für wissenschaftliche Untersuchungen und zur Qualitätssicherung (in anonymisierter Form) bin ich einverstanden.

Nein Ja

Im Rahmen der humangenetischen Untersuchungen kann es vorkommen, dass Nebenbefunde festgestellt werden, welche nicht mit Ihrer Fragestellung bzw. zu untersuchenden Erkrankung in Zusammenhang stehen. Berichtet werden nur die Nebenbefunde, die klar krankheitsverursachend sind und für die präventive oder therapeutische Konsequenzen für Sie oder Ihre Familie bestehen (i. S. der Richtlinien ACMG SF V2.0; Kalia et al., 2017).

Mit der Mitteilung solcher Nebenbefunde bin ich einverstanden.

Nein Ja

Ich der Befundübermittlung an folgende Ärzte (neben dem Auftraggeber) bin ich einverstanden:

Ich der Befundübermittlung an folgende Faxnummer / Emailadresse bin ich einverstanden:

Unterschrift Patient/gesetzlicher Vertreter

Ort / Datum

Name auch in **Druckschrift**

Unterschrift Auftraggeber

Ort / Datum

Name auch in **Druckschrift**

Anforderungsschein

Informationen zu weiteren Diagnostiken, sowie eine detaillierte Auflistung der zu verschiedenen Krankheitsbildern gehörenden Genen und entsprechenden Analysemethoden finden Sie unter www.medizinische-genetik.at.

Nicht alle von uns durchgeführten Diagnosen sind in Auftragsformular aufgeführt, bitte im Feld „Untersuchung auf“ auf dem Deckblatt eintragen!

Der Auftrag zu Analyse eines Krankheitsbildes / Phänotyps kann die Untersuchung mehrerer Gene beinhalten.

Material molekulargenetische Analysen/aCGH: EDTA-Blut Chromosomenanalyse/Karyogramm: Heparin-Blut

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
- Peters Anomalie
- Peters-Plus Syndrom
- Retinitis pigmentosa
- Retinoschisis
- Vitreoretinochoroidopathie (ADVIRC)

Epilepsien

- Absenceepilepsie der Kindheit
- Autosomal-dominante nächtliche Frontallappenepilepsie ADNFLE, ENFL
- Frühe myoklonische Enzephalopathie FME
- benigne familiäre neonatale Epilepsie BFNE
- myoklonische Epilepsie der frühen Kindheit MEI
- benigne frühkindliche Epilepsie BFE
- fiebergebundene Anfälle
- juvenile Absenzenepilepsie JAE
- juvenile myoklonische Epilepsie JME
- progressive Myoklonusepilepsien PME
- Dravet Syndrom
- frühinfatle Epileptische Enzephalopathie EIEE
- fokale Epilepsie
- Idiopathische generalisiert 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

Fehlbildungs- und Entwicklungsstörung Syndrome

- Branchiootorenales Syndrom
- C Syndrom
- Cardiofaciocutanes 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 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

Geschlechtsentwicklung und Fertilität

- Androgen Insensitivität
- AZF-Deletionen
- Bestimmung des genetischen Geschlechts
- CBAVD
- Geschlechtsumkehr XY
- Campomele Dysplasie
- Ovarialinsuffizient POI
- Hyperandrogenismus
- Spermatogenese-Defekt
- Testikuläre Feminisierung

Haut- & Zahnerkrankungen

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

Hämatologische Erkrankungen/Gerinnungsstörungen

- Thrombozytäre Gerinnungsstörungen
- 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
- Gerinnungsstörungen (F2, F5, MTHFR, SERPINE1)

Herzerkrankungen

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

Immunologische & rheumatische Erkrankungen

- Afibrinogenämie /Dys- /Hypo-
- Agammaglobulinämie
- Anfälligkeit für Asthma bronchiale
- Hämophagozytische Lymphohistiozytose
- Hyper-IgE Syndrom
- Leukozytenadhäsionsdefizienz
- Mannose-bindendes Lektin-Mangel
- Periodisches Fieber

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

Metabolische und endokrine Erkrankungen/Fettstoffwechsel

- Adrenogenitales Syndrom
- Ahornsirupkrankheit
- Alpha-1-Antitrypsin Defizienz
- Amyloidose
- Apolipoprotein E Mangel
- Carnitinpalmitoyltransferase II-Mangel
- Cerebrotendinöse Xanthomatose
- Galle & Gallenblasen Erkrankungen
- Hyperbilirubinämie
- Cystische Fibrose
- Cystinosis
- Cystinurie
- Danon Krankheit
- Diabetes mellitus, permanent neonatal
- Morbus Fabry
- Fumarase Mangel
- Galaktosämie
- Gangliosidose
- 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
- Methylmalonic aciduria and homocystinuria
- MODY Diabetes
- Homocystinurie
- Mukopolysaccharidose
- Neuroferritinopathie
- Niemann-Pick-Krankheit
- Pankreatitis
- Peroxisomale Erkrankungen
- Porphyrinurie
- Propionazidämie
- Pseudohypoaldosteronismus
- Pyridoxamin-5'-Phosphat-Oxidase-Mangel
- Refsum Krankheit
- Schilddrüsen Dysfunktion
- Succinatsemialdehyddehydrogenase-Mangel
- Thyroidhormonresistenz
- Adipositas
- VLCAD-Mangel
- Morbus Wilson

Mitochondriale Erkrankungen

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

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

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

Neurologische & neurodegenerative Erkrankungen

- Aicardi-Goutières Syndrom
- Alzheimer Erkrankung
- Amyloidpolyneuropathie
- Amyotrophe Lateralsklerose
- Arthrogyriposis
- Ataxie, mit selektivem Vitamin E-Mangel
- Ataxie-okulomotorische Apraxie
- Brown-Vialetto-Van Laere Syndrom
- CADASIL /CARASIL
- CRASH Syndrom
- Neuropathie; Charcot-Marie-Tooth
- Chorea (Huntington) (like)
- Dentatorubro-pallidolusiane Atrophie
- Dejerine-Sottas Syndrom
- Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie
- Dysautonomia
- Dystonie
- Episodische Ataxie
- Paroxysmale kinesiogene Dyskinesien
- Erythermalgie
- 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
- Metachromatischen 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
- Riesenaxon neuropathie
- Schwerhörigkeit
- Spastische Ataxie
- Spastische Paraplegie
- Spinozerebelläre Ataxie

Skelett-, Weichteil- & Wachstumsstörungen

- Achondroplasie / Hypochondroplasie
- FGFR2-assozierte Erkrankungen
- FGFR3-assozierte Erkrankungen
- Brachydaktylie
- Bruck Syndrom
- Campomele Dysplasie
- Cherubismus
- Chondrodysplasia punctata
- Cockayne Syndrom
- Currarino Syndrom
- Diastrophische Dysplasie
- Duane-Ray Radial Syndrom
- Dysplasie, epiphysäre
- Ehlers-Danlos Syndrom
- Fuhrmann Syndrom / Schinzel Phocomelia Syndrom
- Holoprosenzephalie
- Holt-Oram Syndrom
- Kallmann Syndrom
- Kraniosynostose
- Laron Syndrom
- Larsen Syndrom
- Leri-Weill Dyschondrosteose
- Loey-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
- Stickler Syndrom
- Stüve-Wiedemann Syndrom
- Thanatophore Dysplasie
- Trichorhinophalangeales Syndrom
- Ulna-Mamma Syndrom
- Wachstumshormon-Mangel

Tumor- und Tumor-assozierte Erkrankungen

- Alagille Syndrom
- Beckwith-Wiedemann Syndrom
- Brust-, Eierstockkrebs
- Darmkrebs
- Erythrozytosis
- Cowden Erkrankung
- Melanom
- WT1-assozierte Erkrankungen
- Leiomyomatose
- Magenkarzinom
- Multiple endokrine Neoplasie
- MUTYH-assozierte Erkrankungen
- Neurofibromatose I
- Neurofibromatose II
- Nierenzellkarzinom
- p53-assozierte Erkrankungen
- Peutz-Jeghers Syndrom
- Phäochromozytom
- Schilddrüsenkarzinom
- Tuberöse Sklerose
- Von Hippel-Lindau Syndrom
- Wiskott-Aldrich Syndrom

Weitere Anlysen

- Chromosomenanalyse/ Karyogramm (Heparin-Blut)
- array CGH (aCGH)
- Schnelltest (T13, T18, T21, XY)
- 5-FU-Toxizität / DPYD-Gen
- Gerinnungsstörungen (F2, F5, MTHFR, SERPINE1)
- Aneuploidie-Screening (aus Abort)