



Patient

Einsender (Stempel) – Unterschrift

- Überweisungsschein Privat Stationär EV liegt bei

Nr. (wird vom Labor vergeben)

Nachrichtlich an

Datum der Entnahme

ANFORDERUNG EINER POSTNATALEN GENETISCHEN UNTERSUCHUNG

1. CHROMOSOMENANALYSE

Verdacht auf

- Heparinblut Hautstück Fehlgeburtmaterial

2. LEUKÄMIE DIAGNOSTIK

- CML z.B. t(9;22)(BCR/ABL)+8
 AML z.B. t(8;21)(AML1/ETO), t(15;17)(PML/RARA),
inv(16)(CBFB), 11q23 (MLL-Gen)
 MDS z.B. 5q-, 7q-, 20q-, 13q-
 MPD
 ALL z.B. t(9;22)(bcr/abl), t(12;21)(TEL/AML1),
t(8;14) IgH Rearrangierungen
 CLL z.B. 13q14, 17p13(p53), del11q22-23(MLL), t(14q32;IGH)

- Multiples Myelom z.B. del(13q14), t(14q32)(IGH), 17p13.1(p53)
 Non Hodgkin Lymphom z.B. t(8;14)(IGH/MYC),
17p13.1(p53), t(11;14)(IGH/CCND1), t(2p23)(ALK),
t(14;18)(IGH/BCL2), t(14q32)(IGH), t(3q27)
 Polycythaemia vera JAK1-Gen
 Hypereosinophiles Syndrom 4q12 (FIP1L1-PDGFR)

Andere:

3. MIKRODELETIONSSYNDROME (FISH / MLPA) – BEI VERDACHT AUF:

HEPARIN-/EDTA-BLUT

- Angelman Syndrom (zusätzlich EDTA-Blut schicken)
 Di George Syndrom (Mikrodeletion 22)
 Kallmann Syndrom
 Miller-Dieker Syndrom
 Prader-Willi Syndrom (zusätzlich EDTA-Blut schicken)

- Smith-Magenis Syndrom
 Subtelomer-Analyse (bei unklarer geistiger Retardierung)
 Ullrich-Turner Syndrom
 Williams-Beuren Syndrom
 X-rezessive Ichthyosis (STS-Gen)

4. MOLEKULARZUTOGENETISCHER SCHNELLTEST (ÜBER NACHT):

HEPARIN-BLUT

- Trisomie 21 Trisomie 18 Trisomie 13 anderes

5. ARRAY CGH / CHIP-DIAGNOSTIK:

EDTA-BLUT

- Array CGH

6. MOLEKULARGENET. UNTERSUCHUNGEN (FRAGMENT-, SEQUENZANALYSE):

EDTA-BLUT

- Achondroplasie
 Adrenogenitales Syndrom (AGS)
 Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AAT-1)
 Angelman-Syndrom
 MLPA UBE3A
 Beckersche Muskeldystrophie
 Brustkrebs
 BRCA1/BRCA2 RAD51C
 Cystische Fibrose (Mukoviszidose)
 DPD-Defizienz
 DNA-Isolierung
(für evtl. spätere Untersuchungen)
 Duchenne Muskeldystrophie
 Fazio-scapulo-humerale Muskeldystrophie
(FSHD)
 Fiebererkrankungen
 CINCA Familiäres Mittelmeerfieber
 TRAPS Hyper IgD-Syndrom

- Fragiles X-Syndrom
 Gehörlosigkeit (GJB2-Gen)
 Hämochromatose
 HLA-B27
 HMSN (Typ bitte angeben)
 Huntington-Krankheit
 Hypochondroplasie
 Lactose Intoleranz, adulte
 Marfan Syndrom
 FBN1 TGFBR2 TGFBR1
 Mikrosatelliten-Instabilität
 Morbus Meulengracht
 Mowat-Wilson-Syndrom
 Myotone Muskeldystrophie
 Typ 1 (Curschmann-Steinert)
 Typ 2 (PROMM)
 Noonan-Syndrom
 PTPN11 K-Ras SOS1
 C-Raf SHOC2

- Pankreatitis
 SPINK 1 PRSS1 CFTR
 Polyzythämia vera (JAK2-Gen)
 Prader-Willi-Syndrom
 Rett-Syndrom
 MECP2 CDKL5
 SHOX-Gen Analyse
 Spinale Muskelatrophie
 Thanatophore Dysplasie
 Thrombophilie
 Faktor II / Faktor V-Leiden
 MTHFR
 Van der Woude Syndrom
 Weitere nicht aufgelistete genetische
Erkrankungen (werden an unsere Kooperationslabore
geschickt)