Universitätsklinikum Ulm

DIE DEUTSCHEN UNIVERSITÄTSKLINIKA

Albert-Einstein-Allee 11, 89081 Ulm
Tel.: 0731/50065430 - Fax: 0731/50065471 - walter.just@uni-ulm.de - http://www.uni-ulm/humangenetik
Institutsdirektor: Prof. Dr. med. Reiner Siebert, Facharzt für Humangenetik

Auftrag zur molekulargenetischen Diagnostik

PATIENT (ggf. Aufkleber)

Name, Vorname _____ geb. _____

(Referenz/Aktenzeichen) _____ Geschlecht _____

Krankenkasse _____

Straße _____ Nr _____

PLZ _____ Ort _____

EINSENDER

Ansprechpartner (Druckschrift) _____ **Telefon** _____

(Aktueller Praxis-/Klinikstempel: Komplette Befundadresse)

Datum _____ **Unterschrift** _____

- ❑ Leistungsverrechnung Universitätsklinikum Ulm intern **OE*fachl*** _____ **OE*pfleg*** _____
- ❑ Abrechnung auf (*beiliegendem*) **Überweisungsschein Typ 10 für Laboruntersuchungen**

- ❑ Kostenträger: **Patient** (*komplette Anschrift des privat Versicherten* + Formblatt "**Vertrag ü. d. Inanspruchnahme....** " *erforderlich*)
- ❑ Kostenträger: **Einsender** (*Rechnung an Einsender, ggf. Anlage zur Rechnung anbei*)
- ❑ **§116b** SGB V

Ohne Angabe keine Bearbeitung

Gemäß **GenDG (§§ 8, 9)** erfordert jede genetische Untersuchung eine Beratung des Patienten/seines gesetzlichen Vertreters durch den verantwortlichen Arzt (Auftraggeber) und die gegenüber dem Berater schriftlich erteilte Einverständniserklärung mit Erklärung zum Verbleib nicht verbrauchten Untersuchungsmaterials. Die Missachtung der gesetzlichen Vorschrift ist unter Strafe gestellt. **Wir können die gewünschte genetische Untersuchung nur durchführen, wenn uns zusammen mit diesem Auftragsformular eine Kopie der Einverständniserklärung vorgelegt wurde.**

- ❑ unterschriebene Einverständniserklärung liegt bei

Untersuchungsmaterial

- ❑ EDTA-Blutprobe, 10 ml (Entnahmedatum: _____ Uhrzeit: _____)

Entnahme und Versand: *Benötigt werden von jeder zu untersuchenden Person 10 ml **EDTA-Blut** (bei Neugeborenen 2-5 ml). Bitte EDTA-Monovette vor der Blutentnahme **beschriften,** sofort nach der Entnahme mehrmals schwenken, sicher verschließen, in ein Versandgefäß (Umröhrchen) geben und zusammen mit je einem ausgefüllten Auftragsformular (und ggf. weiteren Anlagen) unverzüglich verschicken. Die Sendung sollte **24 Stunden** nach Blutentnahme im Labor eintreffen. Bitte beachten Sie auch das "Handbuch zur Primärprobenentnahme"*

- ❑ DNA-Probe, Volumen (µl): _____, DNA-Konzentration (µg/ml) _____
  Wenn der Nachweis des Krankheitsallels einen Southern Blot erfordert (z.B. fra(X)-Syndrom, Myotone Dystrophie, ALS), werden minimal 30 µg DNA in einer Konzentration von mindestens 200 µg/ml benötigt. Dies ist bei säulenextrahierter DNA meist nicht der Fall.
- ❑ Anderes (*nur nach rechtzeitiger Anmeldung und vorheriger Absprache*):
  _____

Universitätsklinikum Ulm
DIE DEUTSCHEN UNIVERSITÄTSKLINIKA

Universitätsklinikum Ulm
Institut für Humangenetik
DNA-Labor, N25/4303
Albert-Einstein-Allee 11
89081 Ulm
Tel.: 0731/50065430
Fax: 0731/50065471
walter.just@uni-ulm.de
http://www.uni-ulm/humangenetik

Patient/in:

Name:

Vorname:

GebDat.

Institut für Humangenetik
Institutsdirektor: Prof. Dr. med. Reiner Siebert
Facharzt für Humangenetik

Auftrag zur molekulargenetischen Diagnostik

Indikation/Diagnostische Fragestellung(en) **ICD10** _____

_____

_____

Familienanamnese (Klinische Befundberichte/Stammbaumskizze erwünscht; ggf. auf separatem Blatt). _____

_____

_____

Indikation: ☐ diagnostisch ☐ prädiktiv ☐ pränatal

Familienanamnese: ☐ auffällig ☐ unauffällig ☐ nicht bekannt

Stufendiagnostik: ☐ ja (bitte Reihenfolge angeben) ☐ nein ☐ Panel (keine Stuf.Diag)

Bei **prädiktiven** oder **pränatalen** Untersuchungen unbedingt Angaben zum Indexpatienten (Mutation, Erkrankung, genetischer Verwandtschaftsgrad) beifügen.

Bereits früher von uns untersuchter Familienangehöriger: _____ _____

Name oder Aktenzeichen | Verwandtschaft zum aktuellen Patienten

Besonderheiten (*z.B. Schwangerschaft*)

Universitätsklinikum Ulm
DIE DEUTSCHEN UNIVERSITÄTSKLINIKA

Universitätsklinikum Ulm
Institut für Humangenetik
DNA-Labor, N25/4303
Albert-Einstein-Allee 11
89081 Ulm
Tel.: 0731/50065430
Fax: 0731/50065471
walter.just@uni-ulm.de
http://www.uni-ulm/humangenetik

Patient/in:

Name:

Vorname:

GebDat.

Institut für Humangenetik
Institutsdirektor: Prof. Dr. med. Reiner Siebert
Facharzt für Humangenetik

Auftrag zur molekulargenetischen Diagnostik

Untersuchung(en): *(Es muss mindestens ein Kästchen angekreuzt werden!):*

Neurologische und Muskelerkrankungen

Amyotrophe Lateralsklerose (familiär)

- ❑ ALS1, *SOD1*
- ❑ ALS2, *ALS2*
- ❑ ALS4, *SETX*
- ❑ ALS6, *FUS*
- ❑ ALS8, *VAPB*
- ❑ ALS10, *TARDBP/TDP43*
- ❑ ALS12, *OPTN*
- ❑ ALS 17, *CHMP2B*
- ❑ ALS/FTD 1, *C9ORF72*
- ❑ ALS/FTD 4, *TBK1*
- ❑ ALS/FTD 14, *VCP*
- ❑ ALS Panel*

Alzheimer Demenz (familiär)

- ❑ *PSEN1*
- ❑ *PSEN2*
- ❑ *APP*
- ❑ *PRNP*

Chorea Huntington

- ❑ HD, Huntingtin *HTT*
- ❑ HDL2 *JPH3*

Frontotemporale Demenz

- ❑ FTDP17, *MAPT* (MLPA, Sequenz)
- ❑ HDDD, *GRN* (MLPA, Sequenz)
- ❑ FTD/ALS 1, *C9ORF72*
- ❑ FTD/ALS 4, *TBK1*
- ❑ FTD/ALS 14, *VCP*
- ❑ FTD3, *CHMP2B*
- ❑ FTD Panel*

Spinozerebelläre Ataxien

- ❑ SCA1, *ATXN1*
- ❑ SCA2, *ATXN2*
- ❑ SCA3/MJD, *ATXN3*
- ❑ SCA6, *CACNA1A*
- ❑ SCA7, *ATXN7*
- ❑ SCA8, *ATXN8*
- ❑ SCA12, *PPP2R2B*
- ❑ SCA14, *PRKCG*
- ❑ SCA17, *TBP*

- ❑ Creutzfeldt-Jakob-Krankheit CJD, *PRNP*
- ❑ Dentatorubrale-Pallidolysiale Atrophie *ATN1*
- ❑ Fatale familiäre Insomnie FFI, *PRNP*
- ❑ Friedreich Ataxie FRDA1, Frataxin *FXN*
- ❑ Frühinfantile epileptische Enzephalopathie Typ I, *ARX*
- ❑ Gerstmann-Sträussler(-Scheinker) Krankheit GSD, *PRNP*
- ❑ Muskeldystrophie Duchenne/Becker DMD/BMD, *DMD* (MLPA, Sequenz)
- ❑ Myoklonus-Epilepsie Unverricht-Lundborg EPM1, *CSTB*
- ❑ Myotone Dystrophie 1 DM1, *DMPK*
- ❑ Myotone Dystrophie 2/PROMM/DM2, *ZNF9/CNBP*
- ❑ Okulopharyngeale Muskeldystrophie, *PABPN1*
- ❑ Partington Syndrom, *ARX*
- ❑ Spinale Muskelatrophie, SMA1-3, *SMN1/SMN2*; (MLPA)
- ❑ Spinobulbäre Muskelatrophie, SBMA/SMAX1, *AR*

Hörstörungen

- ❑ Branchio-Okulo-Faziales Syndrom BOF, *TFAP2A* (MLPA, Sequenz)
- ❑ Connexin 26 (*GJB2*) ❑ Connexin 30 (*GJB6*) = DFNB1
- ❑ KID Syndrom (Keratitis-Ichthyosis-Taubheitssyndrom, *GJB2*
- ❑ Pendred Syndrom PDS, *SLC26A4* (MLPA, Sequenz)

Intelligenzstörung / Entwicklungsstörung / Kleinwuchs

- ❑ Molekulare Karyotypisierung (SNP-Array/("Array"))

Mikrodeletionssyndrome (siehe auch Imprinting-Störungen):

- ❑ Cri du Chat-Syndrom (MLPA)
- ❑ DiGeorge-Syndrom (MLPA)
- ❑ Mikrodeletionssyndrom 22q11 (MLPA)
- ❑ Miller-Dieker-Lissenzephalie (MLPA)
- ❑ Phelan-McDermid Syndrom // 22q13.3 Mikrodeletion *SHANK3* (MLPA, Sequenz)
- ❑ Rubinstein-Taybi-Syndrom *CREBBP*, *EP300* (MLPA, Sequenz)
- ❑ Smith-Magenis-Syndrom (MLPA)
- ❑ Williams-Beuren-Syndrom (MLPA)
- ❑ Wolf-Hirschhorn-Syndrom (MLPA)

*Bitte um telefonische Rücksprache

Universitätsklinikum Ulm
Institut für Humangenetik
DNA-Labor, N25/4303
Albert-Einstein-Allee 11
89081 Ulm
Tel.: 0731/50065430
Fax: 0731/50065471
walter.just@uni-ulm.de
http://www.uni-ulm/humangenetik

Patient/in:

Name:

Vorname:

GebDat.

Institut für Humangenetik
Institutsdirektor: Prof. Dr. med. Reiner Siebert

Auftrag zur molekulargenetischen Diagnostik

Imprintingstörungen

- ❑ Angelman Syndrom AS, (MLPA), ❑ *UBE3A*
- ❑ Beckwith-Wiedemann-Syndrom (MLPA)
- ❑ Exomphalos-Makroglossie-Gigantismus-Syndrom (EMG/Beckwith-Wiedemann-Syndrom) (MLPA)
- ❑ Kagami-Ogata Syndrom (UPD(14)pat)
- ❑ Prader-Willi Syndrom PWS, *SNRPN*
- ❑ Silver-Russell-Syndrom (MLPA), UPD(11)mat; UPD(7)mat
- ❑ Temple Syndrom (MPLA) UPD(14)mat
- ❑ Transienter neonataler Diabetes mellitus 1, TNDM (UPD(6)pat; (MLPA))
- ❑ UPD(7)mat (MLPA)
- ❑ UPD(14)mat (MLPA)
- ❑ MLID (multilocus imprinting disturbances)
  - ❑ *DNMT1* ❑ *DNMT3L*
  - ❑ *DPPA3* ❑ *KHDC3L*
  - ❑ *MBD3* ❑ *NLRP2*
  - ❑ *NLRP5* ❑ *NLRP7*
  - ❑ *TRIM28* ❑ *ZFP57*
  - ❑ Panel MLID < 25 kb

Monogene Entwicklungsstörungen

- ❑ ARX-assoz. geistige Behinderungen, *ARX*
- ❑ Blasenmole (familiär), *NLRP7*
- ❑ Börjeson-Forssman-Lehmann Syndrom BFLS, *PHF6* (MLPA, Sequenz)
- ❑ Coffin-Siris Syndrom (CSS)
  - ❑ *ARID1A* (MLPA, Sequenz)
  - ❑ *ARID1B* (MLPA, Sequenz)
  - ❑ *SMARCA4* (Sequenz)
  - ❑ *SMARCB1* (MLPA, Sequenz)
  - ❑ *SMARCE1* (Sequenz)
  - ❑ *PHF6* (MLPA, Sequenz)
  - ❑ *SOX11* (Sequenz)
  - ❑ Panel CSS < 25 kb
- ❑ Fragiles-X Syndrom, *FMR1*
  - ❑ Fragiles-X-Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS)
  - ❑ Fragiles-X assoz. Ovarialinsuffizienz (FXPOI)
- ❑ Kampomele Dysplasie, *SOX9* (MLPA, Sequenz)
- ❑ Langer mesomele Dysplasie, *SHOX* (MLPA, Sequenz)
- ❑ Léri-Weill-Dyschondrosteose, *SHOX* (MLPA, Sequenz)
- ❑ Nicolaides-Baraitser Syndrom *SMARCA2*
- ❑ Perlman Syndrom, *DIS3L2* (Sequenz)
- ❑ Rett-Syndrom RTT, *MECP2* (MLPA, Sequenz)
- ❑ Rubinstein-Taybi-Syndrom, *CREBBP, EP300* (MLPA, Sequenz)
  - ❑ Panel < 25 kb
- ❑ Short stature, *SHOX*, (MLPA, Sequenz)
- ❑ Simpson-Golabi-Behmel Syndrom, *GPC3* (MLPA, Sequenz)
- ❑ Turner Syndrom, *SHOX* (MLPA, Sequenz)
- ❑ Weaver Syndrom, *EZH2*

Erbliche Tumorerkrankungen

Adenomatöse Polyposis

- ❑ Familiäre (attenuierte) adenomatöse Polyposis FAP (aFAP), *APC* (MLPA, Sequenz)
- ❑ Colorectale adenomatöse Polyposis, autosomal rezessiv, *MUTYH* (MLPA, Sequenz)

Brust- und Ovarialkrebs familiär

Bitte beachten Sie die Kriterien für diese Untersuchung auf unserer Homepage unter:
http://www.uniklinik-ulm.de/struktur/institute/humangenetik/home/genetische-diagnostik/leistungsverzeichnis.html

- ❑ *ATM* ❑ *BRCA1*
- ❑ *BRCA2* ❑ *CDH1*
- ❑ *CHEK2* ❑ *NBN*
- ❑ *PALB2* ❑ *RAD51C*
- ❑ *RAD51D* ❑ *TP53*
- ❑ Panel*

Ovarialkarzinom, kleinzelliges, vom hyperkalzämischen Typ

- ❑ *SMARCA4*

Cowden-Syndrom

- ❑ *PTEN*

HNPCC (Lynch-Syndrom)

Bitte beachten Sie die Kriterien für diese Untersuchung auf unserer Homepage unter:
http://www.uniklinik-ulm.de/struktur/institute/humangenetik/home/genetische-diagnostik/leistungsverzeichnis.html

- ❑ *EPCAM* (MLPA)
- ❑ *MLH1* (MLPA, Sequenz)
- ❑ *MSH2* (MLPA, Sequenz)
- ❑ *MSH6* (MLPA, Sequenz)
- ❑ *PMS2* (MLPA, Sequenz)

Li-Fraumeni-Syndrom /Li-Fraumeni-like

- ❑ *CHEK2* (MLPA, Sequenz)
- ❑ *TP53* (Sequenz)

*Bitte um telefonische Rücksprache

Universitätsklinikum Ulm
Institut für Humangenetik
DNA-Labor, N25/4303
Albert-Einstein-Allee 11
89081 Ulm
Tel.: 0731/50065430
Fax: 0731/50065471
walter.just@uni-ulm.de
http://www.uni-ulm/humangenetik

Patient/in:

Name:

Vorname:

GebDat.

Institut für Humangenetik
Institutsdirektor: Prof. Dr. med. Reiner Siebert

Auftrag zur molekulargenetischen Diagnostik

Magenkarzinom, hereditäres, diffuses (HDGC)
❑ *CDH1*

Medulläres Schilddrüsenkarzinom
❑ *RET* (Sequenzierung aller Exons)

Multiple endokrine Neoplasie (MEN2)
❑ *RET* (Sequenzierung aller Exons)

MAP (MUTYH-assoziierte Polyposis)
❑ *MUTYH* (MLPA, Sequenz)

Neurofibromatose Typ 1 (Morb. Recklinghausen)
❑ *NF1* (MLPA, Sequenz)

Neurofibromatose Typ 2 (Schwannomatose)
❑ *NF2* (MLPA, Sequenz)
❑ *LZTR1* (MLPA, Sequenz)
❑ *SMARCB1* (MLPA, Sequenz)

Paragangliom / Phäochromocytom
❑ *SDHB*
❑ *SDHC*
❑ *SDHD*
❑ MLPA *SDH*-Gene
❑ *MAX*
❑ *TMEM127*
❑ *RET*

Rhabdoid-Prädispositions-Syndrom Typ 1 und 2
❑ *SMARCA4* (Sequenz)
❑ *SMARCB1* (MLPA, Sequenz)

Schwannomatose Typ 1 Syndrom
❑ *LZTR1* (MLPA, Sequenz)
❑ *SMARCB1* (MLPA, Sequenz)

Diagnostik familiärer Tumoren (TruSight Cancer: 94 Gene)
❑ Panel*

Diagnostik kindlicher Tumoren (TruSight Cancer: 94 Gene)
❑ Panel*

Endokrine und Geschlechtsentwicklungs-Störungen
❑ Hereditäre Pankreatitis
  ❑ Kationisches Trypsinogen, *PRSS1*
  ❑ Serin Protease Inhibitor, Kazal-Typ 1, *SPINK1*
  ❑ Chymotrypsin C, *CTRC*
❑ Nebennierenrindenhypoplasie, congenital AHC, *NR0B1/DAX1* (MLPA, Sequenz)
❑ Pseudohypoparathyroidismus PHP Ia,, *GNAS*, (MLPA)
❑ Swyer Syndrom, *SRY*, DSS-Region, *DMRT1* (MLPA, Sequenz)
❑ Transienter neonataler Diabetes mellitus 1, TNDM (UPD(6)pat; (MLPA))
❑ XY Gonadendysgenesie, *SRY*, DSS-Region, *DMRT1, DHH* (MLPA, Sequenz)

Adipositas

Diese Diagnostik wird als Stufendiagnostik durchgeführt (Ausnahme: Panel). Die Auswahl der zu untersuchenden Gene sollte anhand der klinischen Daten (BMI, Alter, ACTH-Mangel etc.) erfolgen. Bitte vorab Rücksprache mit Prof. Wabitsch aus dem Ulmer Expertenzentrum für Pädiatrische Endokrinologie (http://www.ped-u.de/) halten.
Tel.: 0731/500-57400
(Martin.Wabitsch@uniklinik-ulm.de).

☒ Panel < 25 kb
❑ *LEP* (MLPA, Sequenz)
❑ *LEPR* (MLPA, Sequenz)
❑ *MC4R* (MLPA, Sequenz)
❑ *SIM1* (MLPA, Sequenz)
❑ *KSR2*
❑ *POMC* (MLPA, Sequenz)
❑ *PCSK1*
❑ *NTRK2*
❑ *MRAP2*
❑ *SH2B1* nur MLPA

*Bitte um telefonische Rücksprache

Dieses Formular gibt es auch zum Download: www.uni-ulm.de/humangenetik → "Formulare"