

Patientenerkennung

Name	Geschlecht <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> W
Vorname	Geburtsdatum

 Klinische Angaben / Familienanamnese

 Spezielle Fragestellung

PCR / ARMS / MLPA / Sequenzierung
Gewünschte Untersuchung

(Bitte 1 Formular pro Probe)

-
- Die schriftliche Einverständniserklärung der Untersuchungsperson ist vorhanden.

Untersuchungsmaterial

-
- EDTA-Blut
-
-
- Heparin-Blut
-
-
- _____

Hämatologie

-
- Faktor II Prothrombin (F2:c.*97G>A) / Faktor V Leiden (F5:c.1601G>A / p.(Arg534Gln))
-
-
- JAK2:c.1849G>T / p.(Val617Phe)

Innere Medizin

-
- Alpha 1-Antitrypsin-Mangel (Pi*S / Pi*Z)
-
-
- Cystische Fibrose (CFTR), 50 Varianten
- ¹
-
-
- Hämochromatose familiär (HFE:c.845G>A / p.(Cys282Tyr)) und (HFE:c.187C>G / p.(His63Asp))
- ¹
-
-
- HLA-B*27

Adrenogenitales Syndrom

-
- 21-Hydroxylase-Mangel (CYP21A2)
-
-
- Genpanel: CYP17A1, CYP21A2, HSD3B2, STAR

Familiäre Hypercholesterinämie

-
- Apolipoprotein B (APOB:c.10580G>A / p.(Arg3527Gln))
-
-
- Apolipoprotein E (ε2, ε3, ε4)
-
-
- Genpanel: ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, LDIR, LDIRAP1, LIPA, PCSK9

Hereditäre Periodische Fieber

-
- Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV Exon 10, 2, 3, 5)
-
-
- Genpanel: MEFV, MVK, NLRP3, TNFRS1A

Hereditäre Intoleranzen

-
- Fruktoseintoleranz hereditär (ALDOB Exon 4, 5, 9)
-
-
- Laktoseintoleranz primär (LCT:c.-13907C>T)
-
-
- Glutenintoleranz / Zöliakie (HLA-Genotyp)

Erbliche Tumorerkrankungen

-
- Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1 & BRCA2)
-
-
- Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs (Genpanel HBOC)

Motorische & Kognitive Störungen

-
- CADASIL (NOTCH3)
-
-
- Chorea Huntington u.a. Bewegungsstörungen
- ²
-
-
- Friedreich Ataxie (FXN)

Pharmakogenetik

-
- HLA-A*3101 (Carbamazepin HSR)
-
-
- HLA-B*5701 (Abacavir HSR)
-
-
- Hyperhomocysteinämie (MTHFR:c.665C>T / p.(Ala222Val))
-
-
- UGT1A1 Exon1 / Gilbert-Meulengracht Syndrom (Irinotecan HSR)

Infertilität & Sterilität

-
- Azoospermiefaktoren (AFZa-c)
-
-
- Congenitale Aplasie Vas deferens (CFTR)
-
-
- Late-onset Adrenogenitales Syndrom
-
-
- CYP21A2
-
-
- Genpanel: CYP17A1, CYP21A2, HSD3B2, STAR
-
-
- Karyogramm

¹ Untersuchung weiterer Mutationen nach Absprache möglich.
² Präsymptomatisch nur im Rahmen einer genetischen Beratung.

 Bemerkungen / Anregungen / Wünsche: _____

Auftraggeber

Patientenkette

Name	Geschlecht <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> W
Vorname	Geburtsdatum

 Klinische Angaben / Familienanamnese

 Spezielle Fragestellung

 Ethnische Herkunft

Hämatogramm³

Hb	_____ g/l
Hk	_____ %
Ec	_____ T/l
MCV	_____ fl
MCH	_____ pg
Retikulozyten	_____ %

Weitere Informationen³

Ferritin	_____
CRP	_____

³ Diese Angaben werden für eine sichere Beurteilung unbedingt benötigt.

Hämoglobinopathien: Thalassämien und strukturelle Varianten
Gewünschte Untersuchung

(Bitte 1 Formular pro Probe)

Untersuchungsmaterial
 EDTA-Blut _____

Klassische Hämoglobin-Analytik

- Hämatogramm³**
- Hb-Chromatographie HPLC
Quantifizierung von Hb Komponenten
(HbA, HbA₂, HbF, pathologisches Hb)

Molekulare Hämoglobin-Analytik

- Sequenzierung / MLPA
Genotyp-Bestimmung bei Familienabklärung, pränataler Diagnostik sowie speziellen Fragestellungen
- Die schriftliche Einverständniserklärung der Untersuchungsperson ist vorhanden**

 Bemerkungen / Anregungen / Wünsche: _____

