



Patient

Überweisungsschein  Privat  Stationär  EV liegt bei

Einsender (Stempel) – Unterschrift

Nr. (wird vom Labor vergeben)

Nachrichtlich an

Datum der Entnahme

## Anforderung einer postnatalen genetischen Untersuchung

### 1. Chromosomenanalyse

Verdacht auf \_\_\_\_\_  Heparinblut  Hautstück  Fehlgeburtsmaterial

### 2. Leukämie Diagnostik

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> CML, z. B. t(9;22)(BCR/ABL)+8  | <input type="checkbox"/> Multiples Myelom, z. B. del(13q14), t(14q32)(IGH), 17p13.1(p53)  |
| <input type="checkbox"/> AML, z. B. t(8;21)(AML1/ETO), t(15;17)(PML/RARA), inv(16)(CBFB), 11q23 (MLL-Gen) | <input type="checkbox"/> 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) |
| <input type="checkbox"/> MDS z.B. 5q-, 7q-, 20q-, 13q-  | <input type="checkbox"/> Polycythaemia vera JAK1-Gen  |
| <input type="checkbox"/> MPD  | <input type="checkbox"/> Hypereosinophiles Syndrom 4q12(FIP1L1-PDGFR)   |
| <input type="checkbox"/> ALL, z. B. t(9;22)(bcr/abl), t(12,21)(TEL/AML1), t(8;14) IgH Rearrangierungen    | <input type="checkbox"/> andere: _____  |
| <input type="checkbox"/> CLL, z. B. 13q14, 17p13(p53), del11q22-23(MLL), t(14q32;IGH)                     |   |

### 3. Mikrodeletionssyndrome (FISH/MLPA) – bei Verdacht auf:

Heparin- / EDTA-Blut

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Angelman-Syndrom (zusätzlich EDTA-Blut schicken)     | <input type="checkbox"/> Smith-Magenis-Syndrom                                    |
| <input type="checkbox"/> DiGeorge-Syndrom (Mikrodeletion 22)                  | <input type="checkbox"/> Subtelomer-Analyse (bei unklarer geistiger Retardierung) |
| <input type="checkbox"/> Kallmann-Syndrom                                     | <input type="checkbox"/> Ullrich-Turner-Syndrom                                   |
| <input type="checkbox"/> Miller-Dieker-Syndrom                                | <input type="checkbox"/> Williams-Beuren-Syndrom                                  |
| <input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom (zusätzlich EDTA-Blut schicken) | <input type="checkbox"/> X-rezessive Ichthyosis (STS-Gen)                         |

### 4. Molekularzytogenetischer Schnelltest (über Nacht):

Heparin-Blut

Trisomie 21  Trisomie 18  Trisomie 13  anderes \_\_\_\_\_

### 5. ARRAY CGH / Chip-Diagnostik:

EDTA-Blut

Array CGH

### 6. Molekulargenetische Untersuchungen (Fragment-, Sequenzanalyse):

EDTA-Blut

- |   |   |   |   |
|---|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Achondroplasie                                 | <input type="checkbox"/> Fiebererkrankungen   | <input type="checkbox"/> Mowat-Wilson-Syndrom   | <input type="checkbox"/> Thanatophore Dysplasie   |
| <input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom (AGS)                  | <input type="checkbox"/> CINCA <input type="checkbox"/> Familiäres Mittelmeerfieber           | <input type="checkbox"/> Myotone Muskeldystrophie   | <input type="checkbox"/> Thrombophilie  |
| <input type="checkbox"/> Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AAT-1)             | <input type="checkbox"/> TRAPS <input type="checkbox"/> Hyper IgD-Syndrom                     | <input type="checkbox"/> Typ 1 (Curschmann-Steinert)  | <input type="checkbox"/> Faktor II / Faktor V-Leiden  |
| <input type="checkbox"/> Angelman-Syndrom                               | <input type="checkbox"/> Fragiles X-Syndrom   | <input type="checkbox"/> Typ 2 (PROMM)  | <input type="checkbox"/> MTHFR  |
| <input type="checkbox"/> MLPA <input type="checkbox"/> UBE3A            | <input type="checkbox"/> Gehörlosigkeit (GJB2-Gen)  | <input type="checkbox"/> Noonan-Syndrom   | <input type="checkbox"/> Van der Woude Syndrom  |
| <input type="checkbox"/> Beckersche Muskeldystrophie                    | <input type="checkbox"/> Hämochromatose   | <input type="checkbox"/> PTPN11 <input type="checkbox"/> K-Ras <input type="checkbox"/> SOS1  | <input type="checkbox"/> weitere nicht aufgelistete genetische Erkrankungen (werden an unsere Kooperationslabore geschickt) |
| <input type="checkbox"/> Brustkrebs                                     | <input type="checkbox"/> HLA-B27  | <input type="checkbox"/> C-Raf <input type="checkbox"/> SHOC2                                 |   |
| <input type="checkbox"/> BRCA1/BRCA2 <input type="checkbox"/> RAD51C    | <input type="checkbox"/> HMSN (Typ bitte angeben)   | <input type="checkbox"/> Pankreatitis   |   |
| <input type="checkbox"/> Cystische Fibrose (Mukoviszidose)              | <input type="checkbox"/> Huntington-Krankheit   | <input type="checkbox"/> SPINK 1 <input type="checkbox"/> PRSS1 <input type="checkbox"/> CFTR |   |
| <input type="checkbox"/> DPD-Defizienz                                  | <input type="checkbox"/> Hypochondroplasie  | <input type="checkbox"/> Polyzythämia vera (JAK2-Gen)   |   |
| <input type="checkbox"/> DNA-Isolierung                                 | <input type="checkbox"/> Lactose Intoleranz, adulte   | <input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom   |   |
| (für evtl. spätere Untersuchungen)                                      | <input type="checkbox"/> Marfan Syndrom   | <input type="checkbox"/> Rett-Syndrom   |   |
| <input type="checkbox"/> Duchenne Muskeldystrophie                      | <input type="checkbox"/> FBN1 <input type="checkbox"/> TGFBR2 <input type="checkbox"/> TGFBR1 | <input type="checkbox"/> MECP2 <input type="checkbox"/> CDKL5                                 |   |
| <input type="checkbox"/> Fazio-scapulo-humerale Muskeldystrophie (FSHD) | <input type="checkbox"/> Mikrosatelliten-Instabilität   | <input type="checkbox"/> SHOX-Gen Analyse   |   |
|   | <input type="checkbox"/> Morbus Meulengracht  | <input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie   |   |

**Praxis für Humangenetik Bremen**  
Schwachhauser Heerstraße 50 a-c  
28209 Bremen

Telefon (0421) 346 743-40 oder -41  
Telefax (0421) 346 743-48  
kontakt@praxis-fuer-humangenetik.de  
praxis-fuer-humangenetik.de

Priv.-Doz. Dr. med. Stephanie Spranger  
Fachärztin für Humangenetik  
Priv.-Doz. Dr. rer. nat. Bernd Kazmierczak  
Fachhumangenetiker (GFH)

Bankverbindung:  
Deutsche Apotheker- und Ärztebank  
IBAN DE17 3006 0601 0105 0881 00  
BIC DAAEED33XXX