

BEGUTACHTUNGSAUFTRAG

Praxis für Humangenetik Wien

Patientendaten (Aufkleber oder Druckschrift)

Name: _____ Vorname: _____
Geburtsdatum: _____ Telefon: _____
Adresse: _____
ggf. ethnische Herkunft: _____ weiblich männlich
Patient selbst erkrankt? ja nein
Verdachtsdiagnose/Symptome/Familienanamnese/Vorbefunde: _____

Einsender (Stempel oder Druckschrift)

Name: _____ ggf.Klinik: _____
Adresse: _____ Telefonnummer/Fax: _____
Datum: _____ Unterschrift: _____
Abrechnung über: anfordernde Klinik privat



Praxis für Humangenetik
Brünnlbadgasse 15
1090 Wien, Österreich
T&F: -43 (1) 9580164
humangenetik@gencik.com
www.medizinische-genetik.at

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

(Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung!)

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung und unter Kenntnis meines Widerrufsrechtes mein Einverständnis mit der/den geplanten genetischen Analyse(n) und der dafür erforderlichen Probenentnahme.

Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form gespeichert und ggf. in anonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt/publiziert werden.

Die Ergebnisse der Untersuchungen müssen nicht vernichtet werden, damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen.

Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial überigne ich hiermit dem Labor, welches die Analyse durchgeführt hat.

Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Ergebnisse der Untersuchungen unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und werden ohne meine Zustimmung nicht an Dritte weitergegeben.

Mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse bzw. für ergänzende Untersuchungen bin ich einverstanden. ja nein

Mit der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial für wissenschaftliche Untersuchungen (in anonymisierter Form) bin ich einverstanden. ja nein

Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen.

Ort/Datum Unterschrift Patient/gesetzlicher Vertreter Ort/Datum Unterschrift Arzt/Ärztin

Molekulargenetik (2-5 ml EDTA-Blut)

Wichtig: Nicht alle von uns durchgeführten Diagnosen sind hier aufgeführt. Nicht aufgeführte Anforderungen bitte unter „Sonstiges“ eintragen.

Neurologische Erkrankungen (Auswahl)

- Amyotrophe Lateralsklerose Typ 1 (SOD1)
 - Typ 4 (SETX) Typ 6 (FUS)
- Ataxie, episodische Typ I (KCNA1)
 - Typ II (CACNA1A) Typ V (CACNB4)
- Ataxie, Infantile spinocerebelläre
- Ataxie, Vitamin-E-abhängige (TPA)
- Ataxie mit Okulomotorischer Apraxie
 - Typ I (APTX) Typ II (SETX)
- Basalganglienerkrankung
- CADASIL (NOTCH3)
- Cerebrotendinous Xanthomatose
- Chorea Huntington
- Dystonie Typ 1 (DYT1) Typ 3 (DYT18)
- Hypo-/Hyperkalämische periodische Paralyse (CACNA1S, SCN4A, KCNE3)
- Friedreich Ataxie
- Holoprosenzephalie Typ 1 (SIX3)
 - Typ 3 (SHH) Typ 5 (ZIC2)
- Kallmann-Syndrom Typ 1 (KAL1)
 - Typ 2 (FGFR1) Typ 3 (PROKR2)
 - Typ 4 (PROKR2) Typ 5 (CHD7)
- Kennedy Syndrom
- Leber´sche Optikusatrophie
- Leigh Syndrom (SURF1, MTATP6)
- MELAS MERRF
- Mikrozephalie, Typ 6
- Migräne, hemiplegische familiäre (FHM3)
- Muskel-Augen-Gehirn-Krankheit (POMGNT1)
- Myasthenisches Syndrom, kongenital (CHRNE)
- NARP Syndrom (MTATP6)
- Neuralrohrdefekt (VANGL1)
- Neuroaxonale Dystrophie, Infantile (PLA2G6)
- Neuroaxonale Dystrophie = Hallervorden-Spatz-S. (PANK2)
- Neurofibromatose Typ 1 (NF1) Typ 2 (NF2)
- Neuropathien, her. motorische und sensorische:
 - CMT1 CMT2 (MFN2) CMTX HNPP
- Neuropathien, hereditäre sensorische
 - Typ 1 (SPTLC1) Typ 2 (HSN2)
 - Typ 3 (IKBKAP) Typ „4“ (NTRK1)
 - Typ 5 (NGF)
- Niemann-Pick Typ 1 (NPC1) Typ 2 (NPC2)
- Ophthalmoplegie, progressive externe (POLG)
- Parkinson-Syndrom Typ 2 (PARK2) Typ 8 (LRRK2)
- Pelizaeus-Merzbacher Syndrom (PLP1)
- Peters-Plus Syndrom (B3GALT1)
- Segawa-Syndrom autosomal-dominant (GCH1)
 - autosomal-rezessiv (TH1)
- Septo-optische Dysplasie (HESX1, PROP1, POU1F1)
- Spastische Paraplegie, hereditäre Typ 3A (SPG3A)
 - Typ 4 (SPG4) Typ 7 (SPG7)
- Spinale Muskelatrophie 1-3 (SMA)
- Spinocerebelläre Ataxien (SCA1, 2, 3, 6, 8, 12, 14, 17)
- Spinocerebelläre Ataxie, mit axonaler Neuropathie (TDP1)
- Tourette Syndrom (SLITRK1)
- Tuberöse Hirnsklerose (TSC1, TSC2)
- Xanthomatose, zerebrotendinöse

Pharmakogenetik (Auswahl)

- Cytochrom P450
 - CYP2D6 CYP2C9
 - CYP2C19
- Detoxifikationsdefizit (GSTM1, GSTT1, NAT2)
- DPD-exon14-skipping (5-FU Unverträglichkeit)

Epilepsien (Auswahl)

- Epilepsie, generalisierte (Dravet, GEFS+)
 - Typ 1 (SCN1B) Typ 2 (SCN1A)
 - Typ 3 (GABRG2) Typ 5 (GABRD)
- Epilepsie, benigne neonatale
 - Typ 1 (KCNQ2) Typ 2 (KCNQ3)
- Absencen-Epilepsie des Kindesalters (GABRG2, CLCN2)
- Juvenile Myoklonische Epilepsie (GABRA1, CACNB4)
- Krampfanfälle, benigne familiäre neonatale/infantile (SCN2A)
- Lafora-Epilepsie (EPM2A/EPM2B)
- Laterale Temporallappen-Epilepsie (LG11)
- Myoklonische Epilepsie Typ Unverricht & Lundborg (CSTB)
- Nächtliche Frontallappen-Epilepsie
 - Typ 1, 2 (CHRNA4) Typ 3 (CHRN2)
 - Typ 4 (CHRNA2)
- Frühkindliche Epilepsie mit Enzephalopathie (CDKL5)
- West-Syndrom (ARX)

Stoffwechselerkrankungen (Auswahl)

- Ahornsirupkrankheit (BCKDHA, BCKDHB, DBT)
- Alpha-1-Antitrypsinmangel (PI)
- Carnitin-Palmitoyltransferase 2-Mangel (CPT2)
- Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A1)
- Diabetes, permanente neonatale (KCNJ11)
- Gilbert-Syndrom (UGT1A1)
- GLUT1 Defizienz Syndrom (GLUT1)
- Glykogenspeicherkrankheit Typ IV (GBE1)
 - Typ V (PYGM)
- Hämochromatose (HFE)
- Fruktose-/Laktoseintoleranz (ALDOB, LCT)
- Koproporphyrinurie (CPOX)
- MODY Typ _____
- Morbus Wilson (ATP7B)
- Mucopolysaccharidose Typ: _____
- Phosphatdiabetes (PHEX)
- Porphyrinurie, intermittierende (PBGD)
- Zystische Fibrose/Mukoviszidose (CFTR)

Familiäre Tumorerkrankungen (Auswahl)

- Brustkrebsrisiko, familiäres (BRCA1, BRCA2)
- Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP)
- Gastrointestinaler Stromatumor (KIT)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom=HNPCC (MSH2, MLH1)
- von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)
- Melanom, malignes (CDKN2A, CDK4)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 2A, 2B
- Morbus Hirschsprung
- Medulläres Schilddrüsenkarzinom (RET)
- Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)
- Schilddrüsenkarzinom, familiäres medulläres (NTRK1)

Gerinnungsstörungen (Auswahl)

- Afibrinogenämie/Dysfibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)
- Faktor VII Faktor VIII
- Faktor X
- Thromboplasthenie Glanzmann (ITGB3)
- Thrombophiliefaktoren (apoE, Faktor II, Faktor IV, MTHFR, ITGB3, PAI)

Mentale Retardierung (Auswahl)

- Angelman-Syndrom
- Punktmutationen UBE3A
- Cornelia-de-Lange-Syndrom (NIPBL, SMC1)
- Costello-Syndrom (HRAS)
- DiGeorge/CATCH22/VCFS-Deletionskartierung
- FG-Syndrom/Opitz-Kaveggia-Syndrom (MEDR)
- Fragiles X-Syndrom (FMR1)
- Kardio-fazi-kutanes Syndrom (KRAS)
- Mentale Retardierung, X-chromosomal
- Miller-Dieker-Syndrom
- Noonan/LEOPARD-Syndrom (PTPN11, SOS1, KRAS, RAF1)
- Prader-Willi-Syndrom
- Rett-Syndrom (MECP2, CDKL5)
- Silver-Russell Syndrom (UPD7, 11p15.5)
- Smith-Magenis-Syndrom (RAI1)
- Williams-Beuren-Syndrom
- Subtelomerscreening
- XLAG-/ West-Syndrome (ARX)

Skeletterkrankungen (Auswahl)

- Achondroplasie (FGFR3)
- Arthrogryposis
- Typ 1 (TMP2)
- Typ 2A (MYH3)
- Typ 2B (TNNI2/TNNT3)
- Cherubismus (SH3BP2)
- Chondrodysplasia punctata 2 (EBP, PEX7)
 - X-chromosomal rezessiv (ARSE)
 - X-chromosomal dominant (EBP)
 - Rhizomele (PEX7)
- Crouzon-Syndrom (FGFR2)
- Currarino Syndrom (HLXB9)
- Diastrophische Dysplasie/ Achondrodysplasie Typ 1B (SLC26A2)
- Epiphysäre multiple Dysplasie (MATN3/EDM5)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Kampomele Dysplasie (SOX9)
- Kraniosynostose
- FGFR1
- FGFR2
- FGFR3
- Progressive pseudorheumatoide Dysplasie (WISP3)
- Pseudoachondroplasie (COMP, NATN3)
- Rachitis
- Vitamin-D-resistente (VDR)
- Vitamin-D-abhängige (CYPB27A)

Muskelerkrankungen (Auswahl)

- Duchenne-/Becker Muskeldystrophie (DMD)
- Emery-Dreifuss Muskeldystrophie (LMNA)
- Gliedergürtel-Muskeldystrophie
 - Typ 1B (LMNA)
 - Typ 2A (CAPN3)
 - Typ 2C (SGCG)
 - Typ 2D (SGCA)
 - Typ 1C (CAV3)
 - Typ 2E (SGCB)
 - Typ 2F (SGCD)
- Muskel-Augen-Hirnerkrankung (POMGNT1)
- Myasthenisches Syndrom (CHRNE)
- Myopathie, myotone proximale (ZNF9)
- Myotone Dystrophie (MD1, MD2)
- Myotonia congenita Thompson/Becker (CLCN1)
- Paramyotonia congenita (SCN4A)
- Stüve-Wiedemann Syndrom (LIFR)

array-CGH (5-10ml frisches EDTA-Blut):

- 44k
- 105K
- 244k

Indikation:

Sonstiges:

Diverse (Auswahl)

- Adipositas (LEP)
- Adrenogenitales Syndrom=AGS
 - 21-Hydroxylasemangel (CYP21A2)
 - 17-alpha-Hydroxylasemangel (CYP17A1)
 - 3β-Hydroxysteroid Dehydrogenasem. (HSD3B2)
 - 11β-Hydroxylasemangel (CYP11B1)
- Alagille-Syndrom (JAG1)
- Amaurosis congenita Leber (GUCY2D)
- Andersen-Syndrom (KCNJ2)
- Aniridie (PAX6)
- Axenfeld-Rieger-Syndrom (PITX2)
- Azoospermie (AZF)
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom
- Bernard-Soulier-Syndrom (GP1BA, GP1BB, GP9)
- β-Thalassämie (HBB)
- Sichelzellanämie (HBB)
- BOR-Syndrom (EYA1, SIX5, SIX1)
- CBAVD (CFTR)
- Denys-Drash Syndrom (WT1)
- DiGeorge/Catch22/VCFS
- Ehlers-Danlos-Syndrom, arthrochalastischer Typ (COL1A1, COL1A2)
- Ektodermale Dysplasie (ED1, EDAR, EDARADD)
- Ektodermale Dysplasie mit Immundefekt (IKBK8)
- Hämophagozytische Lymphohistiozytose
 - Typ 2 (PRF1)
 - Typ 3 (UNC13D)
 - Typ 4 (STX11)
- Holoprosencephalie 2,3,5 (SIX3, SHH, ZIC2)
- Holt-Oram-Syndrom (TBX5)
- Hyperferritin-Katarakt-Syndrom (FTL)
- Hyper-IgD-Syndrom (MVK)
- Incontinentia pigmentosa (IKBK8/NEMO)
- Kartagener-Syndrom (DNAH5, DNAI1)
- Keutel-Syndrom (MGP)
- Larsen Syndrom (FLNB)
- Laron Syndrom (GHR)
- Loeys-Dietz Syndrom (TGFB1, TGFB2)
- Lowe Syndrom (OCRL)
- Marfan-Syndrom (FBN1, TGFB2)
- Mittelmeerfieber (MEFV)
- MULIBRY-Kleinwuchs (TRIM37)
- Okihiro Syndrom (SALL4)
- Oligodontie/Hypodontie (MSX1, AXIN2, PAX9)
- Opitz-Syndrom (MID1)
- Pankreatitis, familiäre (PRSS1, SPINK1)
- Pseudohypoadosteronimus (NR3C2)
- Rapp-Hodgkin-Syndrom (TP63)
- Retinitis pigmentosa
 - Typ 1 (RP1)
 - Typ 4 (RP4)
 - Typ 13 (PRPF8)
 - Typ 14 (RP14)
 - Typ 18 (HPRP3)
- Retinoschisis (RS1)
- Rubinstein-Taybi (CREBBP)
- Schwerhörigkeit, Connexin 26 bedingt (GJB2, GJB6)
- Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (GPC3)
- Smith-Lemli-Opitz Syndrom (DHCR7)
- Sotos-Syndrom/Weaver-Syndrom (NSD1)
- Treacher-Collins-Franceschetti (TCOF1)
- Vitreoretinopathie, Exudative (FZD4)
- Wiskott-Aldrich-Syndrom (WAS)
- Xanthomatose, Zerebrotendinöse (Cyp27A1)
- XY-Gonadendysgenese (NR5A1)

Zytogenetik (2-5ml Heparinblut):