



**Institut für  
medizinische  
& molekulare Diagnostik AG**

Falkenstrasse 14  
Postfach  
8024 Zürich  
Tel. 044/250 50 20  
Fax 044/250 50 21  
Internet www.imdlab.ch  
e-mail imdzuerich@imdlab.ch

AUFTRAGSFORMULAR

Auftraggeber (Stempel)

Referenz-Nr.:

PATIENT (Angaben in BLOCKSCHRIFT bitte!)

Anamnese, Klinik, Indikation, spezielle Fragestellung:

NAME

Vorname

Geburtsdatum

Sex: m  f

Die Untersuchungsperson ist:

- klinisch manifest erkrankt
- klinisch unauffällig, möglicher Mutationsträger
- gesunder Blutsverwandter
- \_\_\_\_\_

## PCR/ARMS/MLPA/FISH/Sequenzierung

### Gewünschte Untersuchung

(Bitte 1 Formular pro Probe)  
Die schriftliche Einverständniserklärung  
der Untersuchungsperson wird vorausgesetzt

- Untersuchungsmaterial:  EDTA-Blut  
 Heparin-Blut (FISH)  
 \_\_\_\_\_

## Innere Medizin/Hämatologie

- Alpha 1-Antitrypsin-Mangel (Pi\*S/Pi\*Z)
- Apolipoprotein B (R3500Q)
- Apolipoprotein E (Genotyp)
- Faktor II / Prothrombin (G20210A) / Faktor V Leiden (R506Q)
- Fruktoseintoleranz hereditäre (ALDOB)
- Gilbert-Meulengracht Syndrom (UGT1A1)
- Hämochromatose (C282Y + H63D + S65C) <sup>1)</sup>
- HLA-A\*3101 (Carbamazepin HSR)
- HLA-B\*27
- HLA-B\*5701 (Abacavir HSR)
- JAK2 (V617F) <sup>Δ</sup>
- JAK2 (Exon 12) <sup>Δ</sup>
- Laktoseintoleranz primäre (LCT T13910C)
- MTHFR Hyperhomocysteinämie (C677T + A1298C)
- Zoeliakie/Glutenintoleranz (HLA-Genotyp)

NEU

## Männliche Infertilität

- Azoospermiefaktoren (AZFa-c) <sup>Δ</sup>
- Congenitale Aplasie Vas deferens CAVD (CFTR) <sup>Δ</sup>
- Mitochondriale DNA Polymerase (POLG) <sup>Δ</sup>

## Pädiatrie/Innere Medizin

- AGS Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2)
- Cystische Fibrose (CFTR) 31 Mutationen <sup>Δ 1)</sup>
- Familiäres Mittelmeerfieber FMF (MEFV) <sup>1)</sup>
- Fragiles X-Syndrom (FRAXA, FRAXE) <sup>Δ 2)</sup>
- Uniparentale Disomien (UPD 7, 14, 15, 16, 22) <sup>Δ</sup>

## Neurologie

- CADASIL <sup>Δ</sup>
- Charcot-Marie-Tooth (CMT1A / CMT1B) <sup>Δ</sup>
- Chorea Huntington (HD) u.a. Bewegungsstörungen <sup>Δ 3)</sup>
- Friedreich Ataxie (FRDA) <sup>Δ</sup>
- Myotone Dystrophie Steinert (DM1) <sup>Δ 2)</sup>
- Spinale Muskelatrophie Typ 1-3 (SMA 1-3, SMN1 / SMN2) <sup>Δ</sup>
- Spinocerebelläre Ataxie (SCA 1-12, 17, DRPLA) <sup>Δ</sup>
- Tomakulöse Neuropathie HNPP (PMP22) <sup>Δ</sup>
- Torsionsdystonie (DYT1) <sup>Δ</sup>

<sup>Δ</sup> In Zusammenarbeit mit Genetica AG, Zürich

- <sup>1)</sup> Untersuchung weiterer Mutationen nach Absprache möglich
- <sup>2)</sup> Nur Screening. Bei klinischem Verdacht bitte vor der Untersuchung Rücksprache nehmen
- <sup>3)</sup> Präsymptomatisch nur im Rahmen einer genetischen Beratung

Bemerkungen – Anregungen – Wünsche



**Institut für  
medizinische  
& molekulare Diagnostik AG**

Falkenstrasse 14  
Postfach  
8024 Zürich  
Tel. 044/250 50 20  
Fax 044/250 50 21  
Internet www.imdlab.ch  
e-mail imdzuerich@imdlab.ch

AUFTRAGSFORMULAR

Auftraggeber (Stempel)

Referenz-Nr.:

PATIENT (Angaben in BLOCKSCHRIFT bitte!)

Anamnese, Klinik, Indikation, spezielle Fragestellung:

NAME

Vorname

Geburtsdatum

Sex: m  f

Ethnische Herkunft

Familienabklärung: ja  nein

Hämatogramm <sup>1)</sup>:

Weitere Informationen:

Hb \_\_\_\_\_ g/l

Ferritin \_\_\_\_\_

Hk \_\_\_\_\_ %

CRP \_\_\_\_\_

Ec \_\_\_\_\_ T/l

EC-Morphologie \_\_\_\_\_

MCV \_\_\_\_\_ fl

MCH \_\_\_\_\_ pg

Retikulozyten \_\_\_\_\_ ‰

## α- und β-Thalassämien Hämoglobinopathien

Untersuchungsmaterial:  EDTA-Blut

\_\_\_\_\_

### Gewünschte Untersuchung

(Bitte 1 Formular pro Probe)

Die schriftliche Einverständniserklärung  
der Untersuchungsperson wird vorausgesetzt

### Klassische Hämoglobin-Analytik

Hämatogramm <sup>1)</sup>

Hb-Chromatographie HPLC

Quantifizierung von Hb Komponenten  
(HbA, HbA<sub>2</sub>, HbF, pathol. Hb)

Reversed Phase HPLC/Isoelektrische Fokussierung

bei strukturellen Hb-Varianten und  
speziellen Thalassämie-Fragestellungen

### Molekulare Hämoglobin-Analytik

PCR/Sequenzierung/MLPA usw.

Genotyp-Bestimmung bei Familienabklärung, pränataler  
Diagnostik sowie speziellen Fragestellungen

<sup>1)</sup>

Diese Angaben werden für eine sichere Beurteilung unbedingt benötigt.  
Das Hämatogramm muss spätestens 6 Stunden nach Blutentnahme  
erstellt werden, da sonst falsch hohe Werte für das MCV resultieren  
können, welche die Beurteilung beeinträchtigen. Falls das Hämatogramm  
von uns gewünscht wird, ist Transport mit Kurier erforderlich.

Bemerkungen – Anregungen – Wünsche