

PATIENT/IN

NAME

GESCHLECHT

M F

VORNAME

GEB.-DATUM

Auftraggeber

Klinische Angaben / Familienanamnese

Spezielle Fragestellung

PCR/ARMS/MLPA/FISH/Sequenzierung

Gewünschte Untersuchung

(Bitte 1 Formular pro Probe)

Die schriftliche Einverständniserklärung der Untersuchungsperson ist vorhanden.

Untersuchungsmaterial:

- EDTA-Blut
- Heparin-Blut (FISH)
- _____

Innere Medizin/Hämatologie

Pädiatrie/Innere Medizin

- 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)
- Hämochromatose (C282Y + H63D + S65C) ¹
- HLA-A*3101 (Carbamazepin HSR)
- HLA-B*27
- HLA-B*5701 (Abacavir HSR)
- JAK2 (V617F) Δ
- JAK2 (Exon 12) Δ
- Laktoseintoleranz primäre (LCT T13910C)
- MTHFR Hyperhomocysteinämie (C677T + A1298C)
- UGT1A1 / Gilbert-Meulengracht Syndrom
- Zöliakie/Glutenintoleranz (HLA-Genotyp)

- AGS Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2)
- Cystische Fibrose (CFTR) 50 Mutationen Δ ¹
- Familiäres Mittelmeerfieber FMF (MEFV) ¹
- Fragiles X-Syndrom (FRAXA, FRAXE) Δ ²
- Uniparentale Disomien (UPD 7, 14, 15, 16, 22) Δ

Neurologie

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

Männliche Infertilität

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

¹ Untersuchung weiterer Mutationen nach Absprache möglich
² Nur Screening. Bei klinischem Verdacht bitte vor der Untersuchung Rücksprache nehmen
³ Präsymptomatisch nur im Rahmen einer genetischen Beratung
 Δ In Zusammenarbeit mit Genetica AG, Zürich

Bemerkungen – Anregungen – Wünsche _____

PATIENT/IN

NAME

GESCHLECHT

M F

VORNAME

GEB.-DATUM

Auftraggeber

Klinische Angaben / Familienanamnese

Spezielle Fragestellung

Ethnische Herkunft

Hämatogramm ¹:

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

Weitere Informationen ¹:

Ferritin _____
 CRP _____

¹ 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

Molekulare Hämoglobin-Analytik

- Hämatogramm ¹:**
- Hb-Chromatographie HPLC
 Quantifizierung von Hb Komponenten
 (HbA, HbA2, HbF, pathol. Hb)
- Reversed Phase HPLC/Isoelektrische Fokussierung
 bei strukturellen Hb-Varianten

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

Bemerkungen – Anregungen – Wünsche _____

