

PATIENT/IN

NAME

GESCHLECHT

 M F

VORNAME

GEB.-DATUM

Auftraggeber

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 G20210A) Faktor V Leiden (R506Q)
-
-
- JAK2 (V617F) Δ

Innere Medizin

-
- Alpha 1-Antitrypsin-Mangel (Pi*S/Pi*Z)
-
-
- Cystische Fibrose (CFTR), 50 Mutationen Δ
- ¹
-
-
- Hämochromatose familiär (HFE:p.C282Y + p.H63D)
- ¹
-
-
- HLA-B*27

Adrenogenitales Syndrom

-
- 21-Hydroxylase Mangel (CYP21A2)
-
-
- Genpanel: CYP11B1, HSD3B2, CYP17A1, STAR Δ

Familiäre Hypercholestrinämie

-
- Apolipoprotein B (p.Arg3527Gln)
-
-
- Apolipoprotein E (p.Cys130Arg und p.Arg176Cys)
-
-
- Genpanel: LDLR, ApoB, PCSK9, ApoE Δ

Hereditäre Periodische Fieber

-
- Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)
-
-
- Genpanel: MEFV, TNFRSF1A, NLRP3, MVK Δ

Hereditäre Intoleranzen

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

Erbliche Tumorerkrankung

-
- Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1+BRCA2) Δ
-
-
- Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs (Genpanel) Δ

Motorische & Kognitive Störungen

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

Pharmakogenetik

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

Infertilität & Sterilität

-
- Azoospermiefaktoren (AFZa-c) Δ
-
-
- Congenitale Aplasie Vas deferense (CFTR) Δ
-
-
- Late-onset Adrenogenitales Syndrom
-
-
- CYP21A2
-
-
- Genpanel: CYP11B1, HSD3B2, CYP17A1, STAR Δ
-
-
- Karyogramm Δ

¹ Untersuchung weiterer Mutationen nach Absprache möglich

² 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

Hämatogramm¹:

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

Weitere Informationen¹:

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
 Hämatogramm¹
 Hb-Chromatographie HPLC
 Quantifizierung von Hb Komponenten
 (HbA, HbA2, HbF, pathol. Hb)

 Reversed Phase HPLC/Isoelektrische Fokussierung
 bei strukturellen Hb-Varianten S, E, C, D

Molekulare Hämoglobin-Analytik
 PCR/Sequenzierung/MLPA usw.
 Genotyp-Bestimmung bei Familienabklärung, pränataler
 Diagnostik sowie speziellen Fragestellungen

 Die schriftliche Einverständniserklärung der
 Untersuchungsperson ist vorhanden.

 Bemerkungen – Anregungen – Wünsche _____

