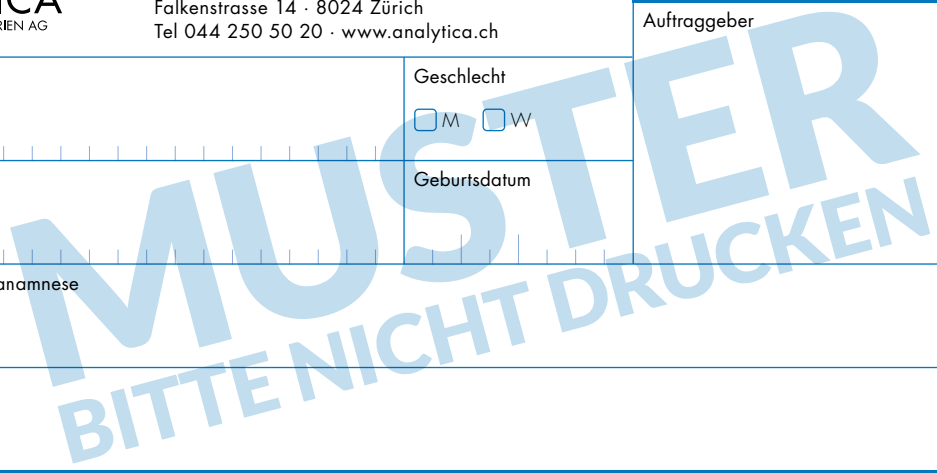


Patientenrikette

Name	Geschlecht <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> W
Vorname	Geburtsdatum
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 (F2:c.*97G>A) / Faktor V Leiden (F5:c.1601G>A / p.(Arg534Gln))
- JAK2:c.1849G>T / p.(Val617Phe)

Innere Medizin

- Alpha 1-Antitrypsin-Mangel (Pi*S / Pi*Z)
- Cystische Fibrose (CFTR), 50 Varianten¹
- Hämochromatose familiär (HFE:c.845G>A / p.(Cys282Tyr)) und (HFE:c.187C>G / p.(His63Asp))¹
- HLA-B*27

Adrenogenitales Syndrom

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

Hereditäre Periodische Fieber

- Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV Exon 10, 2, 3, 5)
- Genpanel: MEFV, MVK, NLRP3, TNFRSF1A, RIPK1, TTR

Hereditäre Intoleranzen

- Fruktoseintoleranz hereditär (ALDOB Exon 4, 5, 9)
- Laktoseintoleranz primär (LCT:c.-13907C>T)
- Glutenintoleranz / Zöliakie (HLA-Genotyp)

Erbliche Tumorerkrankungen

- Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1 & BRCA2)
- Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs (Genpanel HBOC)

Motorische & Kognitive Störungen

- CADASIL (inkl. NOTCH3 und GLA) 1-10 Gene
- Chorea Huntington u.a. Bewegungsstörungen²
- Friedreich Ataxie (FXN)

Pharmakogenetik

- HLA-A*3101 (Carbamazepin HSR)
- HLA-B*5701 (Abacavir HSR)
- Hyperhomocysteinämie (MTHFR:c.665C>T / p.(Ala222Val))
- UGT1A1 Exon1 / Gilbert-Meulengracht Syndrom (Irinotecan HSR)

Infertilität & Sterilität

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

¹ Untersuchung weiterer Mutationen nach Absprache möglich.
² Präsymptomatisch nur im Rahmen einer genetischen Beratung.

Bemerkungen / Anregungen / Wünsche: _____

Patientenkarte

Name	Geschlecht <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> W
Vorname	Geburtsdatum

Klinische Angaben / Familienanamnese

Spezielle Fragestellung

Ethnische Herkunft

Hämatogramm³

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

Weitere Informationen³

Ferritin _____
CRP _____

³ 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

- Hämatogramm³**
- Hb-Chromatographie HPLC
Quantifizierung von Hb Komponenten
(HbA, HbA₂, HbF, pathologisches Hb)

Molekulare Hämoglobin-Analytik

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

Bemerkungen / Anregungen / Wünsche: _____

