

**Institut für Humangenetik und MVZ UKMD gGmbH**

Prof. Dr. med. Martin Zenker, Dr. med. Ina Schanze

Leipziger Str. 44

39120 Magdeburg

Telefon: 0391/67-15062

Fax: 0391/67-15066

<http://www.med.uni-magdeburg.de/ihg>

Barcode - bitte Feld nicht beschreiben

## Auftrag zur molekulargenetischen Untersuchung

⇒ **bitte Einwilligung nach GenDG beilegen!**

Patientendaten (ggf. Aufkleber)	Einsender (ggf. Stempel)
Name:	Name:
Vorname:	Adresse:
Geburtsdatum:	Tel.-Nr:
männl. <input type="checkbox"/> weibl. <input type="checkbox"/>	
Schwangerschaft: nein <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> (ggf. ____SSW)	
Kostenträger	Untersuchungszweck
<input type="checkbox"/> GKV-Patient/-in > bitte Ü-Schein für Labor (Muster 10) beilegen	<input type="checkbox"/> differentialdiagnostisch
<input type="checkbox"/> Selbstzahler <input type="checkbox"/> ambulant <input type="checkbox"/> stationär	<input type="checkbox"/> prädiktiv / Heterozygotendiagnostik
<input type="checkbox"/> Rechnung an Krankenhaus	<input type="checkbox"/> pränatal
Probenmaterial	Familienangehörige / Indexpatient
Entnahmedatum:	
<input type="checkbox"/> EDTA-Blut	
<input type="checkbox"/> DNA	
<input type="checkbox"/> Sonstiges (bitte differenzieren)	
.....	
Indikation/Fragestellung	
<p><i>weitere Angaben sowie Stammbaumskizze bitte ggf. auf der Rückseite vermerken</i></p>	

Name des Patienten: .....

**Untersuchungsauftrag (bitte ankreuzen ☒)**

**Genetische Syndrome / Mentale Retardierung**

**RASopathien**

- Noonan-Syndrom (PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, NRAS, SHOC2, RIT1, RRAS, CBL, SOS2, RASA2, LZTR1)
- CFC-Syndrom (BRAF, MAP2K1, MAP2K2, KRAS)
- Costello-Syndrom (HRAS)
- LEOPARD-Syndrom (PTPN11, RAF1)
- Neurofibromatose Typ 1 (NF1)
- Legius-Syndrom (SPRED1)

**Mosaik-RASopathien**

- Schimmelpenning-Feuerstein-Mims-Syndrom #### (SFMS) (KRAS, HRAS, NRAS, BRAF)
- Neurokutane Melanose (NCMS) (NRAS)
- Okulo-Ektodermales Syndrom (OES) (KRAS) ####

**Syndrome mit Mentaler Retardierung**

- ATRX-Syndrom (ATRX)
- Fragiles-X-Syndrom (Repeatexpansion FMR1)
- Marshall-Smith-Syndrom (NFIX)
- Rett Syndrom
  - MECP2  CDKL5  FOXP1
- Sotos Syndrom 1 (NSD1)
- Sotos Syndrom 2 / Sotos-like Syndrom / Malan Syndrom (NFIX)
- X-gekoppelte mentale Retardierung mit Makrozephalie, MRX93 (BRWD3)

**Imprinting-Erkrankungen**

- Beckwith-Wiedemann-Syndrom (Imprinting Chromosom 11)
- Silver-Russell-Syndrom (Imprinting Chromosom 11, UPD 7)
- Angelman-Syndrom (UBE3A) (Imprinting Chromosom 15, Deletion / UPD 15)
  - UBE3A-Sequenzierung
- Prader-Willi-Syndrom (SNRPN) (Imprinting Chromosom 15, Deletion / UPD 15)

**Fehlbildungssyndrome**

- Hutchinson-Gilford-Progerie-Syndrom (LMNA)
- Cutis laxa mit progeroiden Merkmalen (PYCR1)
- Johanson-Blizzard-Syndrom (UBR1)
- Shwachman-Diamond-Syndrom (SBDS)
- Fraser-Syndrom
  - FRAS1  FREM2  GRIP1
- Manitoba-okulotrichoanales Syndrom, MOTA-Syndrom (FREM1)
- Adams-Oliver-Syndrom
  - ARHGAP31  DOCK6  RBPJ
  - EOGT  NOTCH1  DLL4
- Donnai-Barrow-Syndrom, Fazio-oculo-acustico-renales-Syndrom (FOAR-Syndrom) (LRP2)
- Neu-Laxova-Syndrom (NLS)
  - PHGDH  PSAT1  PSPH
- Ablepharon-Makrostomie-Syndrom (TWIST2)
- Barber-Say-Syndrom (TWIST2)
- Oto-palato-digitales Syndrom-Spektrum (FLNA)
- Cranio-fronto-nasales Syndrom (EFNB1)
- Frontonasale Dysplasie (FND)
  - ALX3  ALX4

**Epilepsie / paroxysmale Störungen**

- Familiäre benigne infantile Anfälle (PRRT2)
- Paroxysmale kinesio gene Dyskinesie (PRRT2)
- Dravet-Syndrom (SMEI, schwere myoklonische Epilepsie)
  - SCN1A  PCDH19
- Generalised Epilepsy with febrile seizures plus (GEFS) (SCN1A)
- Epileptische Enzephalopathie
  - STXBP1  KCNQ2  SCN2A  CDKL5
- Epilepsie (idiopathisch generalisiert) (SLC2A1)

**Molekulare Karyotypisierung**

- s. gesonderter Untersuchungs-Auftrag

**Molekulargenetische Vorbefunde / Stammbaum und ggf. weitere Angaben**

Empty box for molecular genetic findings, pedigree, and other information.