

MVZ UKMD gGmbH

Prof. Dr. med. Martin Zenker, OÄ Dr. med. Ina Schanze
Fachbereich Humangenetik, Haus 1
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: Vorname: Geburtsdatum: männl. ☐ weibl. ☐ Schwangerschaft: nein ☐ ja ☐ (ggf. ____SSW)	Name: Adresse: Tel.-Nr:
Kostenträger	Untersuchungszweck
☐ GKV-Patient/-in ➤ bitte Ü-Schein für Labor (Muster 10) beilegen ☐ Selbstzahler ☐ ambulant ☐ stationär ☐ Rechnung an Krankenhaus	☐ differentialdiagnostisch ☐ prädiktiv / Heterozygotendiagnostik ☐ pränatal
Probenmaterial	Familienangehörige / Indexpatient
Entnahmedatum: ☐ EDTA-Blut ☐ DNA ☐ Sonstiges (bitte differenzieren)	
Indikation/Fragestellung	
<i>weitere Angaben sowie Stammbaumskizze bitte ggf. auf der Rückseite vermerken</i>	

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	

Material: EDTA-Blut 3 - 5 ml

besonderes Untersuchungsmaterial erforderlich (bitte Rücksprache)