

Barcode - bitte Feld nicht beschreiben

--	--

⇒ bitte Einwilligung nach GenDG beilegen!

Seite 1 von 2

Name des Patienten:

Untersuchungsauftrag (bitte ankreuzen ☒)	
Hörstörungen ☐ Prälingualer nicht-syndromaler Hörverlust (autosomal-rezessiv) DFNB1A ☐ Connexin 26 (GJB2) ☐ Connexin 30 (GJB6) ☐ Prälingualer nicht-syndromaler Hörverlust (autosomal-dominant) DFNA3A ☐ Connexin 26 (GJB2) ☐ Connexin 30 (GJB6) ☐ Nephrotisches Syndrom mit Taubheit (COQ6) Augenerkrankungen ☐ Primäres kongenitales Glaukom (PCG) ☐ CYPB1 ☐ LTBP2 ☐ Axenfeld-Rieger-Syndrom ☐ FOXC1 ☐ PITX2 Weitere Untersuchungen ☐ Test auf maternale Kontamination ☐ X-Inaktivierungsstatus (AR oder FMR1) ☐ Eineiigkeitsuntersuchung (Zwillinge)	Weitere Erkrankungen ☐ Morbus Crohn (Inflammatory Bowel Disease 1 (IBD1); (NOD2/CARD15) Test auf Hauptmutationen (p.Arg702Trp; p.Gly908Arg, p.Leu1007fs*) ☐ Agammaglobulinämie Typ Bruton, XLA (BTK) ☐ Kongenitale Anämie (SLC25A38) ☐ Hämochromatose Typ 2A (Hämojuvelin/HFE2) ☐ Hämochromatose Typ 2B (HAMP/Hepcidin) ☐ Hämochromatose Typ 4 (SLC40A1, Ferroportin) ☐ Lipodystrophie Typ 2, familiär partiell (LMNA) ☐ Ichthyosis vulgaris (FLG-Hauptmutationen) ☐ Atopische Dermatitis (FLG-Hauptmutationen) ☐ WHIM-Syndrom (CXCR4) ☐ Uniparentale Disomien ☐ UPD(6) ☐ UPD(7) ☐ UPD(11) ☐ UPD(14) ☐ UPD(15) DNA-Asservierung ☐ DNA-Asservierung
Molekulargenetische Vorbefunde / Stammbaum und ggf. weitere Angaben	