

Patient

Einsender

Humangenetik
Prof. Dr. Stefan Mundlos

Kontakt
Tel. +49 (30) 40 50 26-800
Fax +49 (30) 40 50 26-610
www.laborberlin.com/humangenetik

Anforderungsschein zur postnatalen zytogenetischen Diagnostik

.....
Datum: Arzt: Unterschrift: Tel. bei Rückfragen:

Die ausgefüllte Patienteneinwilligung nach Gendiagnostikgesetz liegt dieser Laboranforderung bei (verfügbar unter www.laborberlin.com)

Kostenübernahme

Überweisungsschein 10 liegt bei Rechnung an Krankenhaus Privatrechnung amb. Privatrechnung stat.

Untersuchungsmaterial

Bitte 2-5 ml (bei Neugeborenen 1-2 ml) heparinisieretes Blut einsenden (Na-oder Li-Heparin-Monovette oder mit Heparin ausgespülte Spritze). Falls Gel-Röhrchen verwendet werden, diese bitte **nicht** zentrifugieren.

Anlass zur zytogenetischen Diagnostik

- Verdacht auf Geschlechtschromosomen-Aberation
- Verdacht auf Trisomie 21
- Verdacht auf Trisomie 13
- Verdacht auf Trisomie 18
- Allgemeiner Verdacht auf eine Chromosomenaberration
- Verdacht auf Mikrodeletions-Syndrom (bitte ankreuzen):
 - 1p36 Mikrodeletion
 - Wolf-Hirschhorn-Syndrom 4p16.3
 - Cri-du-ChatSyndrom 5p15.2
 - Williams-Beuren-Syndrom 7q11.23
 - Currarino/Holoprosencephalie mit 7q36 Haploinsuffizienz
 - Prader-Willi/Angelman-Syndrom 15q11-q13*
 - Miller-Dieker-Syndrom/Lissencephalie 17p13.3
 - Smith-Magenis-Syndrom 17p11.2
 - 22q11.2-Mikrodeletions-Syndrom (DiGeorge/VCFS)
- Nachuntersuchung bei auffälligem/kontrollbedürftigem Befund in der Array-CGH
- Andere:.....

Klinische Auffälligkeiten

.....
.....

* In der Regel sollte zunächst eine Methylierungsanalyse des SNRPN-Gens erfolgen. Dazu sollte 1ml EDTA-Blut eingesandt werden.