

Patientendaten

Name, Vorname: _____

Geburtsdatum: _____ Geschlecht: m ☐ w ☐ d ☐

Straße, Nr.: _____

PLZ, Wohnort: _____

Telefon: _____

Kostenträger/Abrechnung

☐ GKV (EBM) ☐ PKV (GOÄ) ☐ Selbstzahler

☐ Rechnung an Einsender ☐ Kostenvoranschlag zusenden

Weitere Befundempfänger

(schriftliche Einwilligung erforderlich)

Verantwortliche Person (GenDG)

Stempel, Telefon- und Faxnummer, Unterschrift

Untersuchungsmaterial (Art, Menge, ggf. Entnahmezeitpunkt)

☐ EDTA-Blut (mind. 3 ml) ☐ Heparin-Blut ☐ DNA

Sonstiges: _____ Datum: _____

Hinweis: Unbeschriftetes Material muss verworfen werden.

Auftrag

☐ NGS (TSO, Illumina) ☐ Einzel-Exom ☐ Pool-Exom ☐ Familiäre Varianten
(die bei der Untersuchung anderer Familienangehörigen nachgewiesen werden)

☐ NGS (Exom, Illumina) ☐ Duo-Exom ☐ Array (CytoSNP-850K, Illumina)

☐ Trio-Exom ☐ Chromosomenanalyse

☐ Quattro-Exom ☐ FISH: _____

Familiäre Variante

☐ Gen: _____ ☐ Patient*in auffällig - Symptome: _____ ☐ Patient*in unauffällig
(prädiktive Untersuchung)

☐ Variante: _____

☐ Erkrankung: _____ ☐ Partner*in

Patient*in ☐ auffällig → Indikation/Diagnose: _____

☐ unauffällig → Prädiktive Untersuchung für folgende Erkrankung: _____

Retardierungs- und Dysmorphiesyndrome

☐ Fragiles-X-Syndrom/FMR1-Repeat	☐ Kabuki-Syndrom	☐ Skoliose
☐ Turner-Syndrom	☐ Noonan-Syndrom	☐ Aarskog-Syndrom
☐ Klinefelter-Syndrom	☐ Sotos-Syndrom	☐ Cockayne-Syndrom
☐ Rett-Syndrom	☐ DiGeorge-Syndrom	☐ Costello-Syndrom
☐ Angelman-Syndrom	☐ Autismus-Spektrum-Störung	☐ Ehlers-Danlos-Syndrom
☐ Prader-Willi-Syndrom	☐ Globale Entwicklungsverzögerung	☐ Friedreich-Syndrom
☐ Silver-Russel-Syndrom	☐ Sprachentwicklungsverzögerung	☐ Gilbert-Syndrom
☐ Bardet-Biedl-Syndrom	☐ Intelligenzminderung	☐ Leopard-Syndrom
☐ Cornelia-de-lange-Syndrom	☐ Motorische Entwicklungsverzögerung	☐ Marfan-Syndrom
☐ Trisomie 21	☐ Epilepsie	☐ Werner-Syndrom
☐ Großwuchs	☐ Adipositas	
☐ Kleinwuchs	☐ Hypertelorismus	

Retardierungs- und Dysmorphiesyndrome

- | | | |
|--|---|---|
| ☐ Lippen-Kiefer-Gaumenspalten | ☐ Mikrodeletionssyndrome | ☐ Beckwith-Wiedemann-Syndrom |
| ☐ Gilles-de-la-Tourette-Syndrom | ☐ Romano-Ward-Syndrom | |
| ☐ Walker-Warburg-Syndrom | ☐ Smith-Magenis-Syndrom | |

Hirnehlbildungen

- | | |
|---|---|
| ☐ Holoprosenzephalie | ☐ Dandy-Walker-Fehlbildung |
| ☐ Makrozephalie | ☐ Aicardi-Goutières-Syndrom |
| ☐ Mikrozephalie | ☐ Spina bifida mit Hydrozephalus |
| ☐ Balkenhypoplasie/-agenesie | ☐ Gyrierungsstörungen (Lissenzephalie, Pachygyrie) |
| ☐ Cerebelläre Hypoplasie | ☐ Tuberöse Sklerose |

Sonstige Erkrankungen

Bitte verwenden Sie die unten abgebildeten Symbole

Konsanguinität

- ☐ Ja:
 ☐ 1.Grades
 ☐ Nein
☐ 2.Grades
☐ 3.Grades

Legende

weiblich

männlich



nicht betroffen



betroffen



verstorben



Anlageträger



Geschlecht unbekannt



Schwangerschaft



Spontanabort

Schwangerschafts-
abbruch

Eineiige Zwillinge



Zweieiige Zwillinge



Indexpatient



Infertilität

Weil jeder Mensch
einzigartig ist