

Postadresse und Probenversand: Institut für Humangenetik, MFZ I, Geb. 13.58.01, Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf  
Ansprechpartner: Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek, Tel.: 0211-81-06795/06796; [humangenetik@med.uni-duesseldorf.de](mailto:humangenetik@med.uni-duesseldorf.de)

## Untersuchungsauftrag Zyro-/Molekulargenetik – Syndromale Erkrankungen

### Patientendaten

Name: \_\_\_\_\_  
Vorname: \_\_\_\_\_  
Geburtsdatum: \_\_\_\_\_  
Geschlecht:  männlich  weiblich  divers  
Krankenkasse: \_\_\_\_\_  
Kontaktadresse: \_\_\_\_\_

### Einsender (Name + Adresse oder Stempel)

Arzt (Name): \_\_\_\_\_ Tel.: \_\_\_\_\_  
(Stempel)

### Anforderungsdatum:

Dringlichkeit  Eilig  Routine

### Kostenübernahme

Ambulant GKV  
(Überweisungsschein Muster 10)

<b>Material</b> Datum Entnahme: _____	<input type="checkbox"/> EDTA (7-9 ml, bei Kindern 1-3 ml) <input type="checkbox"/> Heparin (≥ 2 ml)	<input type="checkbox"/> DNA (mind. 5 µg) <input type="checkbox"/> PAXGene RNA	<input type="checkbox"/> Hautstanz <input type="checkbox"/> Mundschleimhaut	<input type="checkbox"/> Anderes
--	---	---	--	----------------------------------

### Indikation / Fragestellung

#### Anamnese (Kopien vorliegender Arztbriefe/Befunde bitte beifügen. Die klinischen Angaben sind maßgeblich für die Interpretation der genetischen Daten.)

<input type="checkbox"/> Entwicklungsverzögerung (HP:0012759)	<input type="checkbox"/> mild (HP:0001256)	<input type="checkbox"/> moderat (HP:0002342)	<input type="checkbox"/> schwer (HP:0010864)
<input type="checkbox"/> Epilepsie (HP:0001250)	<input type="checkbox"/> fokal (HP:0007359)	<input type="checkbox"/> generalisiert (HP:0002197)	
<input type="checkbox"/> Autismus (HP:0000717)	<input type="checkbox"/> Verhaltensauffälligkeiten (HP:0000708)		
<input type="checkbox"/> Großwuchs (HP:0000098)	<input type="checkbox"/> Hirnfehlbildung (HP:0002060)	<input type="checkbox"/> Myopathie / Muskeldystrophie (HP:0003198)	
<input type="checkbox"/> Kleinwuchs (HP:0004322)	<input type="checkbox"/> Periphere Neuropathie (HP:0009830)	<input type="checkbox"/> Immundefekt (HP:0002715)	
<input type="checkbox"/> Hemihypertrophie (HP:0001528)	<input type="checkbox"/> Neurodegenerative Erkrankung (HP:0002180)	<input type="checkbox"/> Tumorerkrankung (HP:0002664)	
<input type="checkbox"/> Adipositas (HP:0001513)	<input type="checkbox"/> Leukodystrophie (HP:0002415)	<input type="checkbox"/> Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (HP:0000202)	
<input type="checkbox"/> Mikrozephalie (HP:0000252)	<input type="checkbox"/> Optikusatrophie (HP:0000648)	<input type="checkbox"/> Organfehlbildung (HP:0002012) (bitte angeben)	
<input type="checkbox"/> Makrozephalie (HP:0000256)	<input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa (HP:0000510)	<input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit (HP:0000365)	
<input type="checkbox"/> Spastik (HP:0001257)	<input type="checkbox"/> Niereninsuffizienz (HP:0000083)	<input type="checkbox"/> Sonstiges:	
<input type="checkbox"/> Muskuläre Hypotonie (HP:0001252)	<input type="checkbox"/> Thorakale Aortenerweiterung (HP:0001679)		
<input type="checkbox"/> Ataxie (HP:0001251)	<input type="checkbox"/> Herzrhythmusstörungen (HP:0011675)		

#### Familienanamnese, weitere Angaben (Kopien vorliegender Arztbriefe / Befunde bitte beifügen.)

Konsanguinität:

### Gewünschte Diagnostik / Untersuchungsmethoden

<input type="checkbox"/> Differential-diagnostische Abklärung	<b>Zytogenetische Diagnostik (Heparin-Blut)</b> <input type="checkbox"/> Chromosomenanalyse (1) <input type="checkbox"/> FISH bei Verdacht auf: _____ <b>genomweite CNV-Analyse (2) (EDTA-Blut)</b> <input type="checkbox"/> SNP-Array <input type="checkbox"/> Gezielte Diagnostik folgender Gene: _____	<b>Exom-Diagnostik (3) (EDTA-Blut)</b> <input type="checkbox"/> Panel der klinisch geeigneten Gene (basierend auf Exom-Sequenzierung) <input type="checkbox"/> Trio-Exom (nach Rücksprache) <input type="checkbox"/> Trio-Exom für SNV (Privatversicherte / Selbstzahler)
<input type="checkbox"/> (1) (2) (3): als Stufendiagnostik		
<input type="checkbox"/> Prädiktive Testung	Variante(n) _____	
<input type="checkbox"/> Segregation/Anlageträgerschaft	Gen, Transkript: _____	
<b>Asservierung von Untersuchungsmaterial:</b> (keine Weitere Diagnostik)		<input type="checkbox"/> EDTA <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> PAXgene RNA <input type="checkbox"/> Fibroblasten/ Anderes: _____ <input type="checkbox"/> PAXgene RNA <input type="checkbox"/> Gewebe

**Einwilligung des Patienten:** Bitte fügen Sie eine vollständig ausgefüllte und vom Patienten unterschriebene Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz bei. Zu finden auf unserer Homepage: [https://www.uniklinik-duesseldorf.de/fileadmin/Fuer-Patienten-und-Besucher/Kliniken-Zentren-Institute/Institut\\_fuer\\_Humangenetik/EinwilligungGenetischeAnalyse190401.pdf](https://www.uniklinik-duesseldorf.de/fileadmin/Fuer-Patienten-und-Besucher/Kliniken-Zentren-Institute/Institut_fuer_Humangenetik/EinwilligungGenetischeAnalyse190401.pdf)

Datum

Name Arzt (Druckbuchstaben)

Unterschrift Arzt (gem. GenDG alleinige/r Befundempfänger\*in)

Labor IFH-MG:

Datum Probeneingang:

MVZ\_AnforSyndrome

Materialnummer:

Rev. 001/08.2025 (01.09.2025) Seite 1 von 1