

**Nur für gesetzlich Krankenversicherte mit Überweisungsschein Muster 10!**Postadresse und Probenversand:  
Ansprechpartner:Institut für Humangenetik, MFZ I, Geb. 13.58.01, Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf  
Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek, Tel.: 0211-81-06795/06796; [humangenetik@med.uni-duesseldorf.de](mailto:humangenetik@med.uni-duesseldorf.de)**Untersuchungsauftrag Zyto-/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)**Material**Datum Entnahme: \_\_\_\_\_ ☐ EDTA (7-9 ml, bei Kindern 1-3 ml) ☐ DNA (mind. 5 µg) ☐ Hautstanze ☐ Anderes  
☐ Heparin (≥ 2 ml) ☐ PAXGene RNA ☐ Mundschleimhaut**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"/> Differentialdiagnostische Abklärung | <input type="checkbox"/> Zytogenetische Diagnostik (Heparin-Blut)<br><input type="checkbox"/> Chromosomenanalyse (1)<br><input type="checkbox"/> FISH bei Verdacht auf: _____<br><input type="checkbox"/> genomweite CNV-Analyse (2) (EDTA-Blut)<br><input type="checkbox"/> SNP-Array<br><input type="checkbox"/> Gezielte Diagnostik folgender Gene: _____ | <input type="checkbox"/> Exom-Diagnostik (3) (EDTA-Blut)<br><input type="checkbox"/> Panel der klinisch geeigneten Gene (basierend auf Exom-Sequenzierung)<br><input type="checkbox"/> Trio-Exom (nach Rücksprache)<br><input type="checkbox"/> Trio-Exom für SNV (Privatversicherte / Selbstzahler) |
|--|--|--|

- |   |                        |
|---|------------------------|
| <input type="checkbox"/> Prädiktive Testung             | Variante(n) _____      |
| <input type="checkbox"/> Segregation/Anlageträgerschaft | Gen, Transkript: _____ |

Asservierung von Untersuchungsmaterial:  
(keine Weitere Diagnostik)☐ EDTA ☐ DNA ☐ PAXgene RNA ☐ Fibroblasten/ Gewebe ☐ Anderes:**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/Institute/Institut\\_fuer\\_Humangenetik/EinwilligungGenetischeAnalyse190401.pdf](https://www.uniklinik-duesseldorf.de/fileadmin/Fuer-Patienten-und-Besucher/Kliniken-Zentren-Institute/Institute/Institut_fuer_Humangenetik/EinwilligungGenetischeAnalyse190401.pdf)

Datum

Name Arzt (Druckbuchstaben)

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

Labor IFH-MG:

Datum Probeneingang:

Materialnummer:

MVZ\_AnforSyndrome

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