



Name, Vorname des Patienten (Druckschrift)
geboren am
ggf. Anschrift des Patienten
Telefon / Fax / Email des Patienten

Name, Vorname des Einsenders (Druckschrift)
Klinik
Anschrift
Telefon / Fax / Email

Untersuchung auf:

angekreuzt in Formular

Gen(e) Multigenanalyse Exom

Erkrankung/Phänotyp: (kann Analyse mehrerer Gene beinhalten)

<input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich	Selbst erkrankt? <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	Ethnische Herkunft	
Verdachtsdiagnose	Symptome	DNA-Analysen	Vorbefunde
Patient bei bereits bekannt? <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	Familienangehörige bei bereits bekannt? <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein		

Abrechnung über	Material & Menge:	
<input type="checkbox"/> anfordernde Klinik	<input type="checkbox"/> EDTA Blut	<input type="checkbox"/> DNA
<input type="checkbox"/> Selbstzahler	<input type="checkbox"/> Speichelprobe	<input type="checkbox"/> Heparin-Blut
	<input type="checkbox"/> Chorionzotten	<input type="checkbox"/> Fruchtwasser
	<input type="checkbox"/> andere:	
Datum der Probenabnahme:		

Unterschrift des einsendenden Arztes	Datum
--------------------------------------	-------

Einverständnis des Patienten / der Patientin / des (gesetzlichen) Vertreters

(gemäß GTG Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung!)

Mit meiner Unterschrift bestätige ich mein Einverständnis mit den oben aufgeführten genetischen Analysen nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung bezüglich Zweck, Umfang, Aussagekraft und Tragweite der genetischen Untersuchungen.

Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend der gesetzlichen Vorgaben gespeichert und ggf. in anonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt/publiziert werden.

Mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial bin ich einverstanden. ja nein

Mit der Verwendung von Untersuchungsmaterial für wissenschaftliche Untersuchungen und zur Qualitätssicherung (in anonymisierter Form) bin ich einverstanden. ja nein

Ich bin mit der Befundübermittlung an folgende Ärzte (neben dem Auftraggeber) einverstanden:

Ich bin mit der Befundübermittlung an folgende Faxnummer einverstanden:

Unterschrift Patient/gesetzlicher Vertreter	Ort / Datum
---	-------------

Unterschrift Arzt/Ärztin	Ort / Datum
--------------------------	-------------

Anforderungsschein

Informationen zu weiteren Diagnostiken, sowie eine detaillierte Auflistung der zu verschiedenen Krankheitsbildern gehörenden Genen und entsprechenden Analysemethoden finden Sie unter www.medizinische-genetik.at.

Gerne können auf Anfrage Exom-basierte, auf verschiedene Phänotypen zugeschnittene Panelanalysen angeboten werden.

Nicht alle von uns durchgeführten Diagnosen sind in Auftragsformular aufgeführt, bitte im Feld „Untersuchung auf“ auf dem Deckblatt eintragen!

Der Auftrag zu Analyse eines Krankheitsbildes / Phänotyps kann die Untersuchung mehrerer Gene beinhalten.

Augenerkrankungen

- Aniridie
- Aphakia
- Apraxie Okulomotorische
- Anterior Segment Dysgenese
- Axenfeld-Rieger Syndrom
- Bardet-Biedl Syndrom
- Choroideremie
- Exsudative Vitreoretinopathie
- Foveale Hypoplasie
- Glaukom
- Katarakt
- Kolobom
- Kearns-Sayre Syndrom
- Lebersche kongenitale Amaurose
- Lebersche Optikusatrophie
- Peters Anomalie
- Peters-Plus Syndrom
- Retinitis pigmentosa
- Retinoschisis
- Vitreoretinochoroidopathie (ADVIRC)

Epilepsien

- Absenceepilepsie der Kindheit
- Autosomal-dominante nächtliche Frontallappenepilepsie ADNFLE, ENFL
- Frühe myoklonische Enzephalopathie FME
- benigne familiäre neonatale Epilepsie BFNE
- myoklonische Epilepsie der frühen Kindheit MEI
- benigne frühkindliche Epilepsie BFE
- fiebergebundene Anfälle
- juvenile Absenzenepilepsie JAE
- juvenile myoklonische Epilepsie JME
- progressive Myoklonusepilepsien PME
- Dravet Syndrom
- frühinfatle Epileptische Enzephalopathie EIEE
- fokale Epilepsie
- Idiopathische generalisiert Epilepsie
- Pyridoxin-abhängige Epilepsie
- Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus GEFS+
- GLUT1-Mangel
- Myoklonische Epilepsie Lafora
- Myoklonus-Epilepsie mit ragged red fibers MERRF
- Myoklonische Epilepsie Unverricht / Lundborg
- West Syndrom

Fehlbildungs- und Entwicklungsstörung Syndrome

- Branchiootorenales Syndrom
- C Syndrom
- Cardiofaciocutanes Syndrom
- Cohen Syndrom
- Cornelia de Lange Syndrom
- Costello Syndrom
- CRASH (MASA) Syndrom
- Hypophysen-Hormon-Mangel
- Ivemark Syndrom
- Joubert Syndrom
- Legius Syndrom
- Lissenzephalie (Miller-Dieker S.)
- Meckel Syndrom
- Opitz Syndrom
- Rasopathien
- Rubinstein-Taybi Syndrom
- Seckel Syndrom
- Septooptische Dysplasie
- Silver-Russell Syndrom
- Simpson-Golabi-Behmel Syndrom
- Smith-Lemli-Opitz Syndrom
- Smith-Magenis Syndrom
- Townes-Brocks Syndrom
- Treacher Collins Syndrom
- Trichorhinophalangeales Syndrom

Geschlechtsentwicklung und Fertilität

- Androgen Insensitivität
- CBAVD
- Geschlechtsumkehr XY
- Campomele Dysplasie
- Müller-Gang-Persistenz Syndrom
- Müller-Gang-Aplasie und Hyperandrogenismus
- Spermatogenese-Defekt
- Testikuläre Feminisierung

Haut- & Zahnerkrankungen

- Albinismus
- Amelogenesis imperfecta
- Angioödem
- Dyschromatosis
- Ektodermale Dysplasie
- Ektrodaktylie, ED und Lippenspalte
- Gutartiger chronischer Pemphigus / Hailey-Hailey
- Incontinentia pigmenti
- Odontoonychodermale Dysplasie
- Oligodontie-Darmkrebs Syndrom
- Osler-Weber-Krankheit / Teleangiektasie, hämorrhagisch
- Zahnagenesie

Hämatologische Erkrankungen/Gerinnungsstörungen

- Thrombozytäre Gerinnungsstörungen
- Beta Thalassämie
- Faktor-II-Mangel
- Faktor-V-Mangel
- Faktor-VII-Mangel
- Faktor-X-Mangel
- Faktor-XI-Mangel
- Faktor-XII-Mangel
- Fechtner Syndrom
- Neutropenie, schwere kongenitale
- PAI1-Mangel
- Sebastian Syndrom
- Sichelzellanämie
- Sphärozytose
- Thrombozytopenie

Herzerkrankungen

- Aortenaneurysma
- Danon Krankheit
- DiGeorge Syndrom
- Herzentwicklungsstörungen
- Herzrhythmusstörungen / Brugada S.
- Kardiomyopathie dilatativ
- Kardiomyopathie hypertroph
- Long QT Syndrom
- Plötzlicher Herztod

Immunologische & rheumatische Erkrankungen

- Afibrinogenämie /Dys- / Hypo-
- Agammaglobulinämie
- Anfälligkeit für Asthma bronchiale
- Hämophagozytische Lymphohistiozytose
- Hyper-IgE Syndrom
- Leukozytenadhäsionsdefizienz
- Mannose-bindendes Lektin-Mangel
- Periodisches Fieber

Mentale Retardierung

- Angelman Syndrom
- Autismus
- Cornelia de Lange Syndrom
- DiGeorge Syndrom
- Fragiles X Syndrom
- Gehirnentwicklungsstörungen
- Lujan-Fryns Syndrom
- MR unspezifisch
- MRX-chromosomal
- Mowat-Wilson Syndrom
- Noonan Syndrom
- Pitt-Hopkins Syndrom
- Prader-Willi Syndrom
- Rett Syndrom

Metabolische und endokrine Erkrankungen/Fettstoffwechsel

- Adrenogenitales Syndrom
- Ahornsirupkrankheit
- Alpha-1-Antitrypsin Defizienz
- Amyloidose
- Apolipoprotein E Mangel
- Carnitinpalmitoyltransferase II-Mangel
- Cerebrotendinöse Xanthomatose
- Galle & Gallenblasen Erkrankungen
- Hyperbilirubinämie
- Cystische Fibrose
- Cystinosis
- Cystinurie
- Danon Krankheit
- Diabetes mellitus, permanent neonatal
- Morbus Fabry
- Fumarase Mangel
- Galaktosämie
- Gangliosidose
- GLUT1-Mangel
- Glykogenose
- HADH/SCHAD Mangel
- Hämochromatose
- Kalzium Metabolismus
- Hypercholesterinämie
- Hyperferritinämie-Katarakt Syndrom
- Hyperornithinämie-Hyperammonämie
- Hyperoxalurie
- Hypo-/Hyperparathyreoidismus
- Koproporphyrinurie
- Morbus Krabbe
- Laron Syndrom
- Leukenzephalopathie
- Lipodystrophie
- Maligne Hyperthermie
- Methylmalonic aciduria and homocystinuria
- MODY Diabetes
- Homocystinurie
- Mukopolysaccharidose
- Neuroferritinopathie
- Niemann-Pick-Krankheit
- Pankreatitis
- Peroxisomale Erkrankungen
- Porphyrinurie
- Propionazidämie
- Pseudohypoaldosteronismus
- Pyridoxamin-5'-Phosphat-Oxidase-Mangel
- Refsum Krankheit
- Schilddrüsen Dysfunktion
- Succinatsemialdehyddehydrogenase-Mangel
- Thyroidhormonresistenz
- Adipositas
- VLCAD-Mangel
- Morbus Wilson

Mitochondriale Erkrankungen

- Leigh Syndrom
- Mitochondriales Depletionssyndrom
- Mitochondriale Myopathie
- Externe Ophthalmoplegie

Multisystemerkrankungen

- Budd-Chiari Syndrom
- CHARGE Syndrom
- Hermansky-Pudlak Syndrom
- Progerie
- Keutel Syndrom
- Legius Syndrom
- LEOPARD Syndrom
- Lowe Syndrom
- McCune-Albright Syndrom
- Neurofibromatose 1
- Neurofibromatose 2
- Medulläre Nierenzysten
- Polyzystische Nierenerkrankung
- Waardenburg Syndrom

Neuromuskuläre Erkrankungen

- Central Core Myopathie
- Dystroglykanopathie Typ A
- Dystroglykanopathie Typ B
- Dystroglykanopathie Typ C
- Emery-Dreifuss Muskeldystrophie
- Gliedergürtel-Muskeldystrophie
- Kongenitale Muskeldystrophie
- Muskeldystrophie Becker / Duchenne
- Myasthenie
- Myoadenylat Desaminase-Mangel
- Myotone Dystrophie
- Myotonia congenita
- Miyoshi Muskeldystrophie
- Nemaline Myopathie
- Okulopharyngeale Muskeldystrophie
- Spinale Muskelatrophie
- Spinobulbäre Muskelatrophie/Kennedy

Neurologische & neurodegenerative Erkrankungen

- Aicardi-Goutières Syndrom
- Alzheimer Erkrankung
- Amyloidpolyneuropathie
- Amyotrophe Lateralsklerose
- Arthrogryposis
- Ataxie, mit selektivem Vitamin E-Mangel
- Ataxie-okulomotorische Apraxie
- Brown-Vialetto-Van Laere Syndrom
- CADASIL /CARASIL
- CRASH Syndrom
- Neuropathie; Charcot-Marie-Tooth
- Chorea (Huntington) (like)
- Dentatorubro-pallidoluysiane Atrophie
- Dejerine-Sottas Syndrom
- Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie
- Dysautonomia
- Dystonie
- Episodische Ataxie
- Paroxysmale kinesiogene Dyskinesien
- Erythermalgie
- Fazio-Londe Syndrom
- Fragiles X, Tremor/Ataxie Syndrom FXTAS
- Friedreich-Ataxie
- Frontotemporale Demenz
- Tomakulöse Neuropathie HNPP
- Hydrozephalus
- Hyperekplexie
- Hypomyelinisierende Leukodystrophie
- Hypo/hyper-kaliämische periodische Paralyse
- Infantile neuroaxonale Dystrophie
- Leigh Syndrom
- Leukoenzephalopathie, diffus mit Sphäroiden
- Marinesco-Sjögren Syndrom
- MASA Syndrom
- MELAS
- Metachromatischen Leukodystrophie
- Migräne, familiäre
- NARP Syndrom
- Neuroakantozytose
- Neuronale Ceroid-Lipofuscinose
- Neuroferritinopathie
- Niemann-Pick-Krankheit
- Paramyotonia congenita von Eulenburg
- Parkinson-Dystonie Syndrom
- Parkinson-Krankheit
- Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit
- Pendred Syndrom
- Externe Ophthalmoplegie
- Riesenaxon neuropathie
- Schwerhörigkeit
- Spastische Ataxie
- Spastische Paraplegie
- Spinozerebelläre Ataxie

Skelett-, Weichteil- & Wachstumsstörungen

- Achondroplasie / Hypochondroplasie
- FGFR2-assozierte Erkrankungen
- FGFR3-assozierte Erkrankungen
- Brachydaktylie
- Bruck Syndrom
- Campomele Dysplasie
- Cherubismus
- Chondrodysplasia punctata
- Cockayne Syndrom
- Currarino Syndrom
- Diastrophische Dysplasie
- Duane-Ray Radial Syndrom
- Dysplasie, epiphysäre
- Ehlers-Danlos Syndrom
- Fuhrmann Syndrom / Schinzel Phocomelia Syndrom
- Holoprosenzephalie
- Holt-Oram Syndrom
- Kallmann Syndrom
- Kraniosynostose
- Laron Syndrom
- Larsen Syndrom
- Leri-Weill Dyschondrosteose
- Loey-Dietz Syndrom
- Marfan Syndrom
- Minderwuchs proportional
- Miller Syndrom
- Mulibrey Zwergwuchs
- Multiples Pterygium Syndrom
- Osteogenesis imperfecta
- Rachitis
- Robinow Syndrom
- Silver-Russell Syndrom
- Sotos Syndrom
- Spina bifida, Neuralrohrdefekt
- Stickler Syndrom
- Stüve-Wiedemann Syndrom
- Thanatophore Dysplasie
- Trichorhinophalangeales Syndrom
- Ulna-Mamma Syndrom
- Wachstumshormon-Mangel

Tumor- und Tumor-assozierte Erkrankungen

- Alagille Syndrom
- Beckwith-Wiedemann Syndrom
- Brust-, Eierstockkrebs
- Darmkrebs
- Erythrozytosis
- Cowden Erkrankung
- Melanom
- WT1-assozierte Erkrankungen
- Leiomyomatose
- Magenkarzinom
- Multiple endokrine Neoplasie
- MUTYH-assozierte Erkrankungen
- Neurofibromatose I
- Neurofibromatose II
- Nierenzellkarzinom
- p53-assozierte Erkrankungen
- Peutz-Jeghers Syndrom
- Phäochromozytom
- Schilddrüsenkarzinom
- Tuberöse Sklerose
- Von Hippel-Lindau Syndrom
- Wiskott-Aldrich Syndrom

Zytogenetik und molekulare Zytogenetik

- Karyotypisierung aus Lymphozyten
- Karyotypisierung aus Fruchtwasser
- Karyotypisierung aus Chorionzotten
- Karyotypisierung aus Nabelschnurblut
- FISH
- arrayCGH 44k
- arrayCGH 105k
- arrayCGH 244k
- arrayCGH-Validierung (qPCR)