

**Postadresse und Probenversand:**  
 Heinrich-Düker-Weg 12  
 37073 Göttingen

**Kontakt:**  
 Molekulargenetik      Tel.: 0551 / 39-69019      Fax: 0551 / 39-69303      E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de

Vorlage Version: 1.4-1124

## Untersuchungsauftrag Molekulargenetik

### - Repeat-Erkrankungen -

Feld bitte frei lassen - Barcode

Patientin / Patient <small>(Aufkleber, sofern verfügbar)</small>			Einsenderin /Einsender
Krankenkasse bzw. Kostenträger			Name Ärztin/Arzt (in Druckbuchstaben) (ggf. Stempel):
Name, Vorname Patientin / Patient      geb. am			Telefonische Nachfragen unter:
Kassennr.      Versichertennr.      Status			<b>Untersuchungsmaterial</b> Bitte Beschriftung mit Namen und Geburtsdatum!
Betriebsstättennr.      Arzt-Nr.      Datum			Datum Probenentnahme: _____
			<input type="checkbox"/> EDTA-Monovette (ca. 7,5 ml, bei Kleinkindern: 1-3 ml)
			<input type="checkbox"/> DNA
			<input type="checkbox"/> Sonstiges: _____

Geschlecht:  männlich (m)     weiblich (w)     divers (d)     unbestimmt (x)

**Eine pränatale Diagnostik ist für einige der aufgeführten Erkrankungen möglich. Telefonische Terminvereinbarung bei Schwangerschaft und pränataler Diagnostik erforderlich!** Schwangerschaft:  ja    SSW / Letzte Regel am: \_\_\_\_\_

Ambulant (**Überweisungsschein Muster 10**)     Stationär     Privat (Kostenvorschlag unter 0551 / 39 69012 anfordern)

**SYNDROMALE ERKRANKUNGEN**

**Fragiles-X-Syndrom (FRAX, Martin-Bell-Syndrom)**

*FMR1* (methylierungsspezifische PCR, Fragmentanalyse)

**Bemerkungen / Symptomatik / Familienanamnese:**

**NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN**

**Friedreich Ataxie (FRDA)**

*FXN*<sup>[1]</sup>

**Spinocerebelläre Ataxien (SCA)\*\***

*ATXN1* (Subtyp: SCA1)<sup>[1]</sup>       *CACNA1A* (Subtyp: SCA6)<sup>[1]</sup>

*ATXN2* (Subtyp: SCA2)<sup>[1]</sup>       *ATXN7* (Subtyp: SCA7)<sup>[1]</sup>

*ATXN3/MJD1* (Subtyp: SCA3)<sup>[1]</sup>       *TBP* (Subtyp: SCA17)<sup>[1]</sup>

**Chorea Huntington (HD)**

*HTT*<sup>[1]</sup>

**Amyotrophe Lateralsklerose / Frontotemporale Demenz**

*C9ORF72*

**Ziel der Untersuchung** **Bitte fügen Sie Kopien der molekulargenetischen Befunde bei.**

Differentialdiagnostische Untersuchung      Familiäre Mutation bekannt     ja     nein

Prädiktive Diagnostik (nach genetischer Beratung, GenDG, §7 I)     Testung auf Anlageträgerschaft (autosomal-rezessive Erkrankung)

Gen: \_\_\_\_\_      bisher bekannte Repeatanzahl: \_\_\_\_\_

**Einwilligung der Patientin/des Patienten**

Eine vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung liegt dem Untersuchungsauftrag bei (auch als Kopie möglich; Vorlage verfügbar unter: [www.humangenetik-umg.de](http://www.humangenetik-umg.de)).

Eine vollständige und im Sinne des GenDG gültige Einwilligungserklärung liegt bei uns vor (überschüssiges Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichten?  ja     nein).

**Hinweis: Ohne Einwilligungserklärung darf mit der Untersuchung nicht begonnen werden!**

\_\_\_\_\_  
 (Datum)      (Name Ärztin/Arzt in Druckbuchstaben)      (Unterschrift Ärztin/Arzt)