



Postadresse und Probenversand:

Heinrich-Düker-Weg 12
37073 Göttingen

Kontakt:

Molekulargenetik Tel.: 0551 / 39-69019 Fax: 0551 / 39-69303

E-Mail: silke.kauffuss@med.uni-goettingen.de

Untersuchungsauftrag Molekulargenetik

- Osteoporose/Skeletterkrankungen -

Feld bitte frei lassen - Barcode

Patient*in <small>(Patient*innenaufkleber, sofern verfügbar)</small>		
Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname Patient*in geb. am		
Kassennr.	Versichertenr.	Status
Betriebsstättenr.	Arzt-Nr.	Datum

Einsender*in
Name Ärztin/Arzt (in Druckbuchstaben) (ggf. Stempel):
Telefonische Nachfragen unter:
Untersuchungsmaterial Bitte Beschriftung mit Namen und Geburtsdatum!
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)

Schwangerschaft: ja nein

SSW / Letzte Regel am: _____

Eine pränatale Diagnostik ist für einige der aufgeführten Erkrankungen möglich. Telefonische Terminvereinbarung bei Schwangerschaft und pränataler Diagnostik erforderlich!

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

Auftrag:
<input type="checkbox"/> Multi-Gen-Panel (Exom) ^[1] Folgende Gene sollen besonders berücksichtigt werden:

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

- Differentialdiagnostische Untersuchung
Familiäre Mutation bekannt ja^[2] nein
Mutation: _____
(Gen) (Position)
- Prädiktive Diagnostik (nach genetischer Beratung, GenDG, §7 I)
Mutation: _____
(Gen) (Position)
- Testung auf Anlageträgerschaft^[2]
(rezessive Erkrankungen)
Mutation: _____
(Gen) (Position)
- Wurde in den letzten 12 Monaten eine Diagnostik nach EBM 11.4.3 GOP11513 (Exom/Panel) durchgeführt? ja nein Wo? _____

Einwilligung der Patientin/des Patienten
<input type="checkbox"/> Eine vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung liegt dem Untersuchungsauftrag bei (auch als Kopie möglich; Vorlage verfügbar unter: www.humangenetik-umg.de).
<input type="checkbox"/> Eine vollständige und im Sinne des GenDG gültige Einwilligungserklärung liegt bei uns vor (überschüssiges Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichten? <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein).
Hinweis: Ohne Einwilligungserklärung darf mit der Untersuchung <u>nicht</u> begonnen werden!

(Datum)

(Name Ärztin/Arzt in Druckbuchstaben)

(Unterschrift Ärztin/Arzt)

Patient*innenname: _____ Geb.-Dat.: _____

Indikation/ Verdachtsdiagnose / Angaben zur Familie / ggf. Stammbaum:

Bitte fügen Sie Kopien der Ihnen vorliegenden Arztbriefe und / oder Befunde dem Untersuchungsauftrag bei.

Angaben zur Erkrankung (mit Beispielen) - WICHTIG – dient der Bestimmung der zu untersuchenden Gene.

Bitte zu relevanten Punkten weitere Angaben machen.

Erniedrigte Knochenmineraldichte:

T-Score LWS:

T-Score Femur:

Frakturneigung (z.B. Osteogenesis imperfecta, Osteoporose-Pseudogliom):

Anzahl Frakturen nach inadäquatem Trauma **Röhrenknochen:**

Wirbelkörper:

Verbiegung von Röhrenknochen:

Kontrakturen (z.B. Bruck-Syndrom, Weill-Marchesani-Syndrom):

Gelenküberbeweglichkeit (z.B. Ehlers-Danlos-Syndrom, Marfan-Syndrom):

Erhöhte Knochenmineraldichte (z.B. Osteopetrose, Osteopoikilose, Sklerosteose):

Primär epiphysäre Störungen / Früharthrose (z.B. pseudorheumatoide Dysplasie):

Kleinwuchs (z.B. Achondroplasie, Rubinstein-Taybi-Syndrom):

Brachydaktylie:

Mittelgesichtshypoplasie (z.B. Stickler-Syndrom, kleidokraniale Dysplasie):

Kraniofaziale Dysostosen (z.B. frontonasale Dysplasie, Treacher-Collins-Syndrom):

Kraniosynostose (z.B. Apert-Syndrom, Muenke-Syndrom, Pfeiffer-Syndrom):

Veränderungen der Wirbelsäule/Rippen (z.B. Skoliose):

Störungen des Stoffwechsels (z.B. Kalzium, Phosphat, alkalische Phosphatase):

Endokrinologische Auffälligkeiten (z.B. PTH, Vitamin D):

Ektodermale Veränderungen (Zähne, Haare, Haut):

Entwicklungsverzögerung:

Immundefekt:

Hör- /Sehstörung:

Sonstiges:

Einzelendiagnostik

Bitte kontaktieren Sie uns, damit wir gemeinsam die von Ihnen gewünschte Diagnostik besprechen können.

Kontakt: Prof. Dr. Uwe Kornak, Tel.: 0551 / 39-69011, E-Mail: uwe.kornak@med.uni-goettingen.de
PD Dr. Silke Kaulfuß, Tel.: 0551 / 39-69019, E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de

^[1] entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11512 und 11513

^[2] Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung