



Institut für angewandte Humangenetik und Onkogenetik
Professor Froster*
* privatrechtlich

Patientenangaben

Name: _____ Vorname: _____ Geburtsdatum: _____

Straße, Nr.: _____ Geschlecht: m w

PLZ, Ort: _____ Land: _____

Telefon: _____ Telefax: _____ Email: _____

Material: _____ Entnahme Datum / Zeitpunkt: _____ / _____

Indikation/Diagnose oder Verdacht

Einsender

Name, Vorname: _____ ggf. Klinik: _____

Straße, Nr.: _____

PLZ, Ort: _____ Land: _____

Telefon: _____ Telefax: _____ Email: _____

Abrechnung über: anfordernde Klinik / Arzt privat

Univ.-Prof. Dr. med. habil.
Ursula Froster

Fachärztin für Humangenetik
Fachärztin für Gynäkologie
und Geburtshilfe

Goethestraße 1
04109 Leipzig

Tel: 0341 - 355 917 62
Fax: 0341 - 355 917 77

Praxis@humangenetik-prof-froster.de
www.humangenetik-prof-froster.de

Die Liste mit unseren molekulargenetischen / zytogenetischen Untersuchungen finden Sie auf der nächsten Seite.

Die Probenentnahme kann im Rahmen einer genetischen Beratung erfolgen.



Dysmorphie-Syndrome / Entwicklungsstörungen / mentale Retardierung

Stoffwechselerkrankungen

OMIM	ICD10	Erkrankung (Synonyme, Gen, OMIM Gen)
<input type="checkbox"/> 101200	Q87.0	Apert Syndrom (Akrozephalosyndaktylie Typ1, FGFR2, 176943)
<input type="checkbox"/> 107400	E88.0	Alpha-1-Antitrypsinmangel (AAT, PI (Antitrypsin, Protease Inhibitor), 107400)
<input type="checkbox"/> 301040	D56.0	Alpha-Thalassämie-Retardierungssyndrom (ATRX, ATRX, 300032)
<input type="checkbox"/> 105830	Q87.0	Angelman-Syndrom (AS, UBE3A, 601623)
<input type="checkbox"/> 130650	Q87.3	Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS, LIT1, 604115 / BWS, UPD11)
<input type="checkbox"/> 217095	Q20-Q25	Congenitale Herzfehler (NKX2.5, 600584 / TBX1, 602054 / GATA4, 600576)
<input type="checkbox"/> 222600	Q77.5	Diastrophische Dysplasie (DTDST, 606718)
<input type="checkbox"/> 220290		Sensorineurale Schwerhörigkeit Typ1 (GJB2 (Connexin26), 121011)
<input type="checkbox"/> 133200		Erythrokeratoderma variabilis (EKV, GJB3 (Connexin31), 603324 / GJB4 (Connexin 30.3), 605425)
<input type="checkbox"/> 142900	Q87	Holt Oram Syndrom (HOS, TBX5, 601620)
<input type="checkbox"/> 236700	Q51	McKusick-Kaufmann Syndrom (MKKS, 604896)
<input type="checkbox"/> 265000		Multiples Pterygium Syndrom (Escobar Syndrom, CHNG, 100730)
<input type="checkbox"/> 163950	Q87.1	Noonan Syndrom (Pseudo Turner Syndrom, PTEN1, 176876)
<input type="checkbox"/> 119500		Popliteal Pterygium Syndrom (PPS, IRF6, 607199)
<input type="checkbox"/> 176270	Q87.1	Prader-Willi-Syndrom (PWS, SNRPN, 182279)
<input type="checkbox"/> 120330		Renal-Colobma-Syndrom (PAPILLORENAL SYNDROME, PAX2, 167409)
<input type="checkbox"/> 312750	F84.2	RETT-Syndrom (RTT, MECP2, 300005)
<input type="checkbox"/> 180860	Q87.1	Silver-Russel-Syndrom (UPD7)
<input type="checkbox"/> 270400	Q87.1	Smith-Lemli-Opitz Syndrom (SLOS, DHCER7, 602858)
<input type="checkbox"/> 605289		Split hand/food malformation Typ4 (SHFM4, p63, 603273)
<input type="checkbox"/> 100800/	Q77.1/	Thanatophore Dysplasie (Achondroplasie, FGFR3, 134934)
<input type="checkbox"/> 187600	Q77.4	
<input type="checkbox"/> 190350		Tricho-Rhino-Phalangeales Syndrom Typ1 (TRPS1, TRPS1, 604386)
<input type="checkbox"/> 190351		Tricho-Rhino-Phalangeales Syndrom Typ3 (TRPS3, TRPS1, 604386)
<input type="checkbox"/> 119300		Van der Woude Syndrom (VWS, IRF6, 607199)
<input type="checkbox"/> 193500	Q87.0	Waardenburg-Syndrom (WS1,PAX3, 606597)

OMIM	ICD10	Erkrankung (Synonyme, Gen, OMIM Gen)
<input type="checkbox"/> 107400	E88.0	Alpha-1-Antitrypsinmangel (AAT) (AAT, PI (Antitrypsin, Protease Inhibitor), 107400)
<input type="checkbox"/> 167800		Chronische Pankreatitis (CFTR, 602421)
<input type="checkbox"/> 249100	A23.0	Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV, 608107)
<input type="checkbox"/> 188050		Familiäres Thromboserisiko (Hyper-Prothrombinämie, APC Resistenz, Faktor V/ Faktor II, F2-F5) MODY2 (Diabetes, GCK, 138079)
<input type="checkbox"/> 125851		Hämochromatose (HFE, 235200)
<input type="checkbox"/> 235200	E83.1	Hereditäre Pankreatitis (CFTR, 602421)
<input type="checkbox"/> 167800	K86.1	Morbus Wilson (hepatoentzündliche Degeneration, ATP7B, 606882)
<input type="checkbox"/> 277900	E83.0	Morbus Meulengracht (Gilbert Syndrom, UGT1A1 (UDP-Glukuronyltransferase), 191740)
<input type="checkbox"/> 143500		Methylentetrahydrofolat-Reduktase (MTHFR, 607093)
<input type="checkbox"/> 236250		Mukopolysaccharidose I (Hurler Syndrom, IDUA, 252800)
<input type="checkbox"/> 607014		Mukopolysaccharidose Ihs (Hurler-Scheie Syndrom, IDUA, 252800)
<input type="checkbox"/> 607015		Mukopolysaccharidose Is (Scheie Syndrom, IDUA, 252800)
<input type="checkbox"/> 607016		Mukopolysaccharidose Is (Scheie Syndrom, IDUA, 252800)
<input type="checkbox"/> 219700	E84.9	Mukopolysaccharidose Is (Scheie Syndrom, IDUA, 252800)
<input type="checkbox"/> 261600	E70.1	Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CFTR, 602421)
<input type="checkbox"/> 603903	E70.1	Phenylketonurie (PKU, PAH, 261600)
<input type="checkbox"/> 167800	D56.1	Sichelzellanämie (Beta-Thalassämie, HBB, 141900)
		Chronische Hereditäre Pankreatitis (PRSS1 27600, SPINK1 167790)

Neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen

OMIM	ICD10	Erkrankung (Synonyme, Gen, OMIM Gen)
<input type="checkbox"/> 143100	G10	Chorea Huntington (HD, Huntington (IT15), 143100)
<input type="checkbox"/> 300624	Q99.2	Fragiles-X-Syndrom (Mentale Retardierung X gekoppelt, FMR1, 309550)
<input type="checkbox"/> 223900	G90.1	Familiäres Dysautonomie, TYP III (Hered. sens. u. autonome Neuroph. TYP III, IKBKAP, 603722)
<input type="checkbox"/> 118220	G60.8	Hereditäre motorsensorische Neuropathie Typ 1a, CTM1A (Charcot-Marie-Tooth Krankheit, HMSN 1a, PMP22 (Duplikation), 601097)
	G60.8	Hereditäre motorsensorische Neuropathie Typ 1b (HMSN1b, MPZ, 159440)
<input type="checkbox"/> 302800	G60.8	Hereditäre motorsensorische Neuropathie Typ 2 (CMTX, GJB1 (Connexin32), 304040)
<input type="checkbox"/> 118220		Hereditäre Neuropathie mit Druckpresen (HNPP, Tomakulöse Neuropathie, PMP22 (Deletion), 601097)
<input type="checkbox"/> 201300		Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie II (HSAN II, HSN2, 608620)
<input type="checkbox"/> 256800		Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie IV (HSAN IV, congenitale insensitivity to pain with anhidrosis, TRKA (NTRK1), 191315)
<input type="checkbox"/> 697432		Lissenzephalie AD (Pachygyrie, LIS1 (PAFAH1B1), 601545)
<input type="checkbox"/> 145600		Maligne Hyperthermie (RYR1 (Ryanodinrezeptor), 180901)
<input type="checkbox"/> 160900	G71.1	Myotone Dystrophie Typ1 (Morbus Cruschmann-Steinert, DMPK, 605377)
<input type="checkbox"/> 102770	G71.8	Myoadenylatdeaminase-Mangel (MADD, AMPD1, 102770)
<input type="checkbox"/> 313200	M62.59	Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA, AR, 313700)
<input type="checkbox"/> 253300		Spinale Muskelatrophie Typ1 (SMA1, Werdnig-Hoffmann, SMN1, 600354)
<input type="checkbox"/> 253550		Spinale Muskelatrophie Typ2 (SMA2, Intermediärform, SMN1, 600354)
<input type="checkbox"/> 253400		Spinale Muskelatrophie Typ3 (SMA3, Kugelberg-Welander, SMN1, 600354)
<input type="checkbox"/> 164400		Spinocerebelläre Ataxie Typ1 (SCA1, ATXN1, 601556)
<input type="checkbox"/> 183090		Spinocerebelläre Ataxie Typ2 (SCA2, ATXN2, 601517)
<input type="checkbox"/> 109150		Spinocerebelläre Ataxie Typ3 (Machado-Joseph Krankheit, ATXN3, 60704)
<input type="checkbox"/> 183086		Spinocerebelläre Ataxie Typ6 (SCA, CACNA1A, 601011)
<input type="checkbox"/> 125310	G93.4/167.8	
	G44.81	Zerebrale Arteriopathie (CADASIL-Syndrom, NOTCH3, 600276)

Infertilität

OMIM	ICD10	Erkrankung (Synonyme, Gen, OMIM Gen)
<input type="checkbox"/> 277180		Aplasie des Vas deferens (CBAVD/CUAVD, CFTR, 602421)
<input type="checkbox"/> 415000	N46	Infertilität des Mannes (Azoospermie (y-chromosomal), AZF inkl. DAZ, 415000)
<input type="checkbox"/> 480000	Q56.3	Intersexualität (SRX, 480000)
<input type="checkbox"/> 189800		Präeklapsie Typ1 (Preg1, HASH2, 601886)
---		Uniparentale Dysomie (Chromosomale Markeranalyse, alle Chromosomen)

Nutrigenetik

OMIM	ICD10	Erkrankung (Synonyme, Gen, OMIM Gen)
<input type="checkbox"/> 601665	E66	Adipositas (MCR4, 155541)
<input type="checkbox"/> ---		Alkoholintoleranz (ALDH, 100650 / ADH1B, 103720 / ADH1C, 103730)
<input type="checkbox"/> 107730		Familiär defektes Apolipoprotein-B (FDB, APOB, 107730)
<input type="checkbox"/> 107741		Apolipoprotein E – Defekt (Apolipoprotein E – Mangel, APOE, 107741)
<input type="checkbox"/> 229600	E74.1	Hereditäre Fruktoseintoleranz (HFI, ALDOB, 229600)
<input type="checkbox"/> 145500	I10.0	Hypertonie (ACE, 106180)
<input type="checkbox"/> 223100	E73.9	Laktose-Intoleranz (MCM6, 601806)
<input type="checkbox"/> 125851		MODY2 (Diabetes, GCK, 138079)
<input type="checkbox"/> 166710	Q80/Q81	Osteoporose (COL1A1, 120150 / VDR, 601769)
<input type="checkbox"/> 261600	E70.1	Phenylketonurie (PKU, PAH, 261600)
<input type="checkbox"/> 212750	K90.0	Zöliakie (HLA-DQ, 146880/604305)

Weitere molekulargenetischen Untersuchungen finden Sie auf Seite 3.



Patientenname: _____

Molekulargenetische Untersuchung
(2-5ml EDTA-Blut, ggf. Mundschleimhautabstrich)
Zytogenetische Untersuchung
(2-5ml Heparin-Blut, ggf. Gewebe)

Onkogenetik

OMIM	ICD10	Erkrankung (Synonyme, Gen, OMIM Gen)
<input type="checkbox"/> 153480	Q89.8	Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Smith-Zonana-Syndrom (PTEN, 601728)
<input type="checkbox"/> 158350	Q89.8	Cowden-Syndrom (PTEN, 601728)
<input type="checkbox"/> 175100	D12.6	Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP, APC, 175100 / MYH, 604933)
<input type="checkbox"/> 114480	C50.9	Familiärer Brust- und Eierstockkrebs
	Z80.3/ Z80.4 C50.9	(BRCA1, 113705 / BRCA2, 600185 / CHEK2, 604333)
<input type="checkbox"/> 132700	D23.9	Familiäre Cylindromatosis (Brooke-Spiegler-Syndrom, CYLD1, 605018)
<input type="checkbox"/> 171400	C73	Fam. medulläres Schilddrüsenkarzinom (multiple Endokrine Neoplasie/MENIIa, RET, 164761)
<input type="checkbox"/> 606719	C43.0 C25.9	Familiäre malignes Melanom/ Pankreaskarzinom (CDKN2A, 600160, CDK4, 123829)
<input type="checkbox"/> 150800	Q82.8	Familiäres Piloileiomymatosis (Nierenkarzinom, Fumarat Hydrolase, 136850)
<input type="checkbox"/> 606764		Gastrointestinale Stromatumoren (GIST) (GIST, KIT, 164920 / PDGFRA, 173490)
<input type="checkbox"/> 133700		Hereditäre multiple Exostosen, (HME, Multiple Cartilaginäre Exostosen) Typ1, EXT1, 608177 Typ2, EXT2, 608210
<input type="checkbox"/> 133701		Hereditäres nicht polypöses Colon Karzinom (Lynch Syndrom, (HNPCC-Syndrom), MLH1, 120436 / MSH2, 609309 / MSH6, 600678)
<input type="checkbox"/> 120435	C19.9/	Li-Fraumeni-Syndrom (p53, 191170)
<input type="checkbox"/> 151623		Neurofibromatose (von Recklinghausen Krankheit, NF1, 162200)
<input type="checkbox"/> 162200	Q85.0	Neurofibromatose (von Recklinghausen Krankheit, NF1, 162200)
<input type="checkbox"/> 251260	C.97	Nijmegen-Breakage-Syndrom (ATAXIA-TELANGIECTASIA VARIANT V1, NBS1, 602667)
<input type="checkbox"/> 176920	C97	Proteus-Syndrom (PTEN, 601728)
<input type="checkbox"/> 168000		Paraganglioma (familiär) (SDHD, 602690)
<input type="checkbox"/> 175200	Q85.8	Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11, 602216)
<input type="checkbox"/> 193300	C64/ D18.2/ C13.6/ Q85.8	von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL, VHL, 608537)

Immunogenetik

OMIM	ICD10	Erkrankung (Synonyme, Gen, OMIM Gen)
<input type="checkbox"/> 266600		Morbus Crohn (regionale Enteritis, NOD2, 605956)

Pharmakogenetik

OMIM	ICD10	Erkrankung (Synonyme, Gen, OMIM Gen)
<input type="checkbox"/> ---		Cytochrom P450 (CYP2D6, 124030 / CYP2C9, 601130 / CYP2C19, 124020)
<input type="checkbox"/> 274270		Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Mangel (5-Fluouracil-Toxizität, DPYD, 274270)

Abstammungsnachweis

OMIM	ICD10	Erkrankung (Synonyme, Gen, OMIM Gen)
<input type="checkbox"/> ---	---	Abstammungsbestimmung (Vaterschaftstest)
<input type="checkbox"/> ---	---	Eiigkeitsbestimmung (Zwillingstest)

Zytogenetik

OMIM	ICD10	Untersuchung
<input type="checkbox"/> ---	---	Chromosomenanalyse
<input type="checkbox"/> ---	---	Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH)*

* spezifische Sonde: _____

Sonstiges (ggf. Rücksprache): _____

familiärer Stammbaum

