



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: _____ /

Univ.-Prof. Dr. med. habil.
Ursula Froster
Fachärztin für Humangenetik
Fachärztin für Gynäkologie
und Geburtshilfe

Badstraße 31
95138 Bad Steben
Tel.: 09288 - 550 2990
Fax: 09288 - 550 2994

Kaufmannring 19
04442 Zwenkau
Tel.: 034203 - 4474 200
Fax: 034203 - 4474 280

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

Indikation/Diagnose oder Verdacht

Einsender

Name, Vorname: _____ ggf. Klinik: _____

Straße, Nr.: _____

PLZ, Ort: _____ Land: _____

Telefon: _____ Telefax: _____ Email: _____

Abrechnung über: _____ anfordernde Klinik / Arzt _____ privat _____

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

Die Probenentnahme kann im Rahmen einer genetischen Beratung erfolgen.

Patientenname: _____

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

Dysmorphie-Syndrome / Entwicklungsstörungen / mentale Retardierung

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) (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"/>	285000	Multiples Pterygium Syndrom (Escobar Syndrom, CHRNG, 100730)
<input type="checkbox"/>	163950	Q87.1 Noonan Syndrom (Pseudo Turner Syndrom, PTEN11, 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-Coloboma-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, DHCR7, 602858)
<input type="checkbox"/>	605289	Split hand/food malformation Typ4 (SHFM4, p63, 603273)
<input type="checkbox"/>	100800/	Q77.1/ Thanatophore Dysplasie
<input type="checkbox"/>	187600	Q77.4 (Achondroplasie, FGFR3, 134934)
<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)

Infertilität

OMIM	ICD10	Erkrankung (Synonyme, Gen, OMIM Gen)
<input type="checkbox"/>	277180	Aplasie des Vas deferens (CBAVD/CUAVD, CFTR, 602421) 118220
<input type="checkbox"/>	415000	N46 Infertilität des Mannes (Azoospermie (y-chromosomal), AZF inkl. DAZ, 415000)
<input type="checkbox"/>	480000	Q56.3 Intersexualität (SRY, 480000)
<input type="checkbox"/>	189800	Präeklapsie Typ1 (Preg1, HASH2, 601886)

Nutrigenetik

OMIM	ICD10	Erkrankung (Synonyme, Gen, OMIM Gen)
<input type="checkbox"/>	601665	E66 Adipositas (MC4R, 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)

Immunogenetik

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

Stoffwechselerkrankungen

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, 612309 / Faktor II, 176930 / MTHFR, 607093 / PAI, 173360)
<input type="checkbox"/>	125851	MODY2 (Diabetes, GCK, 138079)
<input type="checkbox"/>	235200	E83.1 Hämochromatose (HFE, 235200)
<input type="checkbox"/>	167800	K86.1 Hereditäre Pankreatitis (CFTR, 602421)
<input type="checkbox"/>	277900	E83.0 Morbus Wilson (hepatoentoculäre Degeneration, ATP7B, 606882)
<input type="checkbox"/>	143500	Morbus Meulengracht (Gilbert Syndrom, UGT1A1 (UDP-Glukuronyltransferase), 191740)
<input type="checkbox"/>	236250	Methylentetrahydrofolat-Reduktase (MTHFR, 607093)
<input type="checkbox"/>	607015	Mukopolysaccharidose Ihs (Hurler-Scheie Syndrom, IDUA, 252800)
<input type="checkbox"/>	219700	E84.9 Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CFTR, 602421)
<input type="checkbox"/>	261600	E70.1 Phenylketonurie (PKU, PAH, 261600)
<input type="checkbox"/>	603903	D56.1 Sichelzellanämie (Beta-Thalassämie, HBB, 141900)
<input type="checkbox"/>	167800	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. TYPIII, IKBKAP, 603722)
<input type="checkbox"/>	118220	G60.8 Hereditäre motorsensorische Neuropathie Typ 1a, CTM1A (Charcot-Marie-Tooth Krankheit, HMSN 1a, PMP22 (Duplikation), 601097)
<input type="checkbox"/>	G60.8	Hereditäre motorsensorische Neuropathie Typ 1b, CMT1B (Charcot-Marie-Tooth Krankheit, HMSN1b, MPZ, 159440)
<input type="checkbox"/>	162500	G60.8 Hereditäre Neuropathie mit Druckparese (HNPP, Tomakulöse Neuropathie, PMP22 (Deletion), 601097)
<input type="checkbox"/>	G60.8	Hereditäre motorsensorische Neuropathie Typ X, CMT (Charcot-Marie-Tooth Krankheit, HMSN, MPZ, 159440 / MFN2, 608507 / PMP22, 601097 / GJB1, 304040 / EGR2, 129010)
<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, Intermediärförm, 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/G44.81 Zerebrale Arteriopathie (CADASIL-Syndrom, NOTCH3, 600276)

Weitere molekulargenetischen Untersuchungen finden Sie auf Seite 3.



Patientenname: _____

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

Onkogenetik		
<input type="checkbox"/>	153480	OMIM Q89.8 ICD10 Erkrankung (Synonyme, Gen, OMIM Gen) 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 Z80.3/4 (BRCA1, 113705 / BRCA2, 600185 / CHEK2, 604333)
<input type="checkbox"/>	114480	C50.9 Familiärer Brust- und Eierstockkrebs Z80.3/4 (PALB2, 610355 / RAD51C, 602774 / RAD51, 179617 / RAD51D, 602954)
<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 Familiäre malignes Melanom/ Pankreaskarzinom C25.9 (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"/>	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 Z80.3/4 (BRCA1, 113705 / BRCA2, 600185 / CHEK2, 604333)
<input type="checkbox"/>	114480	C50.9 Familiärer Brust- und Eierstockkrebs Z80.3/4 (PALB2, 610355 / RAD51C, 602774 / RAD51, 179617 / RAD51D, 602954)
<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 Familiäre malignes Melanom/ Pankreaskarzinom C25.9 (CDKN2A, 600160, CDK4, 123829)
<input type="checkbox"/>	150800	Q82.8 Familiäres Piloileiomymatosis (Nierenkarzinom, Fumarat Hydrolase, 136850)
<input type="checkbox"/>	133700	Hereditäre multiple Exostosen, (HME, Multiple Cartilaginäre Exostosen)
<input type="checkbox"/>	133701	Typ1, EXT1, 608177 Typ2, EXT2, 608210
<input type="checkbox"/>	120435	C19.9/ Hereditäres nicht polyposes Colon Karzinom (Lynch Syndrom, (HNPCC-Syndrom), MLH1, 120436 / MSH2, 609309 / MSH6, 600678)
<input type="checkbox"/>	151623	Li-Fraumeni-Syndrom (p53, 191170)
<input type="checkbox"/>	162200	Q85.0 Neurofibromatose (von Recklinghausen Krankheiten, FN1, 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)
Abstammungsnachweis		
<input type="checkbox"/>	---	OMIM ICD10 Erkrankung (Synonyme, Gen, OMIM Gen) Abstammungsbestimmung (Vaterschaftstest)
<input type="checkbox"/>	---	Eigkeitsbestimmung (Zwillingstest)
Zytogenetik		
<input type="checkbox"/>	---	OMIM ICD10 Erkrankung (Synonyme, Gen, OMIM Gen) Chromosomenanalyse
<input type="checkbox"/>	---	Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH)*

Pharmakogenetik		
<input type="checkbox"/>	CYP2D6	OMIM ICD10 Arzneimittelwechselwirkungen 124030 Alprenolol, Carvedilol, Metoprolol, Propranolol, Timolol, Evainid, Flecaïnid, Propafenon, Spartein, Amitriptylin, Aripiprazol, Clomipramin, Desipramin, Doxepin, Haloperidol, Imipramin, Nortriptylin, Porazin, Perphenazin, Risperidon, Trimipramin, Tripisetron, Venlafaxin, Zuclophenithol
<input type="checkbox"/>	CYP3A4	124010 Tacrolimus, Ciclosporin, Sirolimus, Cyclophosphamid, Erolitinib, Gefitinib, Doxorubicin, Etoposid, Vindesin, Vinblastin, Tamoxifen, Clotrimazol, Ketoconazol, Itraconazol, Clarithromycin, Erythromycin, Amitriptylin, Clomipramin, Citalopram, Sertraline, Buspiron, Venlafaxin, Aripiprazol, Haloperidol, Ziprasidon, Codein, Methadon, Alprazolam, Clonazepam, Triazolam, Atorvastatin, Lovastatin, Amlodipin, Nifedipin, Verapamil, Amiodaron, Sildenafil, Tadalafil
<input type="checkbox"/>	CYP1A2	124060 Clozapin, Coffein, Paracetamol, Olanzapin, Theophyllin, Amitriptylin, Melatonin, Naproxen
<input type="checkbox"/>	CYP2C9	601130 Celecoxib, Ibuprofen, S-Warfarin, Meloxicam, Sulfonylharnstoff, Tolbutamid, Losartan, Fluoxetin, Phenytoin
<input type="checkbox"/>	CYP2C19	124020 Citalopram, Clomipramin, Clopidogrel, Diazepam, Lansoprazol, Moclobemid, Omeprazol, Proguanil, Rebepanzol
Therapiebezogene Untersuchungen		
Tamoxifen-Wirksamkeit		
<input type="checkbox"/>	CYP2D6	
<input type="checkbox"/>	CYP3A4	
<input type="checkbox"/>	CYP2C9	
<input type="checkbox"/>	CYP2C19	
Chemotherapie		
<input type="checkbox"/>	Methotrexat-Toxizität	
<input type="checkbox"/>	MTHFR-C677T/A1298C	
<input type="checkbox"/>	Facitaxel-Verträglichkeit	
<input type="checkbox"/>	CYP2C8*3274270	
<input type="checkbox"/>	Azathioprin-, Mercaptopurin-Toxizität	
<input type="checkbox"/>	TPMT	
<input type="checkbox"/>	Irinotecan-Toxizität	
<input type="checkbox"/>	UGT1A1-TA-Expansion	
Narkoseverträglichkeit (depol. Muskelrelaxation)		
<input type="checkbox"/>	RYR 1 (Maligne Hyperthermie)	
<input type="checkbox"/>	BCHE	
Cumarin-Resistenz-/Sensitivität		
<input type="checkbox"/>	CYP2C9*2,*3	
<input type="checkbox"/>	VKORC1-C1173T	
HIV-Therapie		
<input type="checkbox"/>	Efavirenz-Verträglichkeit	
<input type="checkbox"/>	CYP2B6*6	
<input type="checkbox"/>	Abacavir-Hypersensitivität	
<input type="checkbox"/>	HLA-B*5701	
Statin-Unverträglichkeit		
<input type="checkbox"/>	SLC01B1-c.521T>C	

Sonstiges (ggf. Rücksprache):

Familiärer Stammbaum

