

Eingang Datum/Zeit

Bearbeitung

Unters.-Nr.

## Auftrag für postnatale genetische Untersuchungen Seite 1

### ■ Patient

Name (Bitte Blockschrift) \_\_\_\_\_ Vorname \_\_\_\_\_ Geb.datum \_\_\_\_\_  w  m

Strasse \_\_\_\_\_ Telefon \_\_\_\_\_

PLZ / Ort \_\_\_\_\_

**Einverständnis:** Ich wurde vom Arzt eingehend informiert und bin mit der Untersuchung einverstanden.  
Der anonymisierten Weiterverwendung der Probe/der Untersuchungsdaten stimme ich zu  nicht zu  Unterschrift Patientin/Patient \_\_\_\_\_

### ■ Auftraggebender Arzt

### ■ Berichtkopie an

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

### ■ Untersuchungsmaterial

- Heparin-Blut (für Karyotyp)
- EDTA-Blut
- Abortmaterial
- Hautbiopsie
- Anderes \_\_\_\_\_

Ich bitte um Zustellung weiterer Auftragsformulare (Anzahl) \_\_\_\_\_

Datum / Zeit Entnahme \_\_\_\_\_

### ■ Diagnose / Klinische Angaben / Familienanamnese

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

### ■ Zytogenetische, molekularzytogenetische und molekulargenetische Untersuchungen

#### Weibliche Infertilität

- Chromosomenanalyse (Karyotyp)
- Geschlechtschromosomenstörung, Schnellanalyse\* (PCR/FISH)
- Ausschluss Turner-Mosaik, Schnellanalyse\* (FISH)
- Androgenresistenzsyndrom (AIS)
- Ovarialinsuffizienz, FRAXA assoziierte (POF)
- XY-Gonadendysgenese, Swyer-Syndrom (SRY)

#### Männliche Infertilität

- Chromosomenanalyse (Karyotyp)
- Geschlechtschromosomenstörung, Schnellanalyse\* (PCR/FISH)
- Androgenrezeptor, CAG-Repeat (AR)
- Azoospermiefaktoren/Y-Mikrodeletionen (AZFa-c)
- Congenitale Aplasie Vas deferens, CAVD (CFTR)
- Defensin (DEFB126)
- FSH-Rezeptor (Asn680Ser)
- Mitochondriale DNA Polymerase (POLG)

**Zytogenetik:** Karyotyp, Chromosomenanalyse

**Molekulare Zytogenetik:** FISH (Fluoreszenz In situ Hybridisierung), Array-CGH

**Molekulargenetik/DNA-Analyse:** PCR (Polymerase chain reaction)

\*Schnellanalyse: Numerische Bestimmung der Geschlechtschromosomen, keine Chromosomenuntersuchung

#### Abortpaare / Abortgewebe

- Chromosomenanalyse an Abortpaaren (Karyotyp)
- Chromosomenanalyse an Abortgewebe (Karyotyp/PCR)
- Thrombophilie: Faktor V Leiden, Faktor II (MTHFR)

#### Mentale Retardierung / Dysmorphiesyndrome

- Chromosomenanalyse (Karyotyp)
- Molekulare Karyotypisierung (Array-CGH)
- Fragiles X Syndrom (FRAXA)
- Cri-du-Chat-Syndrom, 5p- Syndrom (PCR/FISH)
- DiGeorge-Syndrom, VCFS, 22q11.2-Deletion (PCR/FISH)
- Miller-Dieker-Syndrom, Lissencephalie (PCR/FISH)
- Prader-Willi-/Angelman-Syndrom (PCR/FISH)
- Smith-Magenis-Syndrom (PCR/FISH)
- Williams-Beuren-Syndrom (PCR/FISH)
- Wolf-Hirschhorn-Syndrom, 4p- Syndrom (PCR/FISH)
- Andere Analysen \_\_\_\_\_

#### Screeninguntersuchungen

- Präkonzeptionelles Screening: CF, SMA, FRAXA (PCR)
- Ashkenazi Screening (Details vgl. Webseite)

Weitere Analysen auf der Rückseite des Formulars

## Auftrag für postnatale genetische Untersuchungen Seite 2

### ■ Molekulargenetische Untersuchungen (DNA-Analysen)

#### Neurologie

- Adenosin-Monophosphat-Deaminase-Mangel (AMPD1)
- Bulbospinale Muskelatrophie Kennedy, XSBMA (AR)
- CADASIL (NOTCH3)
- Charcot-Marie-Tooth Syndrom CMT1A (PMP22)
- Charcot-Marie-Tooth Syndrom CMT1B (MPZ/P0)
- Charcot-Marie-Tooth Syndrom CMT2
- Charcot-Marie-Tooth Syndrom CMTX (GJB1/Connexin 32)
- Chorea Huntington (HD)
- Friedreich Ataxie (FRDA)
- FXTAS (fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)
- Hered. sens. autonome Neuropathie, HSAN1 (SPTLC1)
- Huntington disease like Syndrome (HDL2, HDL4, DRPLA)
- Hyperkaliämische period. Paralyse, HyperPP1 (SCN4A)
- Hypokaliämische period. Paralyse (CACNA1S, SCN4A)
- Myotone Dystrophie (DM1) Steinert
- Myotone Dystrophie (DM2) PROMM
- Oculopharyngeale Muskeldystrophie, OPMD (PABPN1)
- Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration (PANK2)
- Rhabdomyolyse (CPT2)
- Schwerhörigkeit (Connexin 26/GJB2)
- Spinale Muskelatrophie Typ 1-3, SMA 1-3 (SMN1/SMN2)
- Spinocerebelläre Ataxie (SCA 1-12, 17, DRPLA)
- Tomakulöse Neuropathie, HNPP (PMP22)
- Torsionsdystonie, DYT1 (TOR1A)
- Variant Creutzfeldt-Jakob Krankheit (Codon 129 PRNP)

#### Pädiatrie/Innere Medizin

- Achondroplasie/Hypochondroplasie (FGFR3)
- ADHS/Autismus (Duplikation/Deletion 16p11.2)
- Adrenoleukodystrophie, X-chromosomale (ABCD1)
- Canavan-Krankheit (ASPA) (Ashkenazi)
- Cystinose (CTNS)
- Cystische Fibrose (CFTR)
- Faktor II/Prothrombin (G20210A)
- Faktor V Leiden/APC Resistenz (R506Q)
- Familiäre Dysautonomie (IKBKAP) (Ashkenazi)
- Fanconi Anämie (FANCC) (Ashkenazi)
- Hämochromatose (HFE C282Y + H63D)
- Hyperhomocysteinämie (MTHFR, C677T)
- Laktoseintoleranz, primäre
- Morbus Fabry (GLA)
- Morbus Gaucher (GBA) (Ashkenazi)
- Tay-Sachs-Krankheit (HEXA) (Ashkenazi)
- Uniparentale Disomien (UPD 7, 14, 15, 16, 22)
- X-Inaktivierung

#### Pharmakogenetik

- Hepatitis C IL28B Genotyp
- Melanom BRAF V600
- Thiopurin-Toxizität; TPMT-Genotypisierung

#### Anderes

- Andere Analysen \_\_\_\_\_

### ■ Anweisungen für die Materialentnahme und den Versand

#### Material

**Blut:** 2-5ml Heparin-Blut für Chromosomenanalyse (Karyotyp) und FISH, 2-5 ml EDTA-Blut für DNA-Analysen

**Abortmaterial:** 30 - 50 mg Chorion- oder Plazentagewebe (fetaler Anteil) oder kindliche Gewebestücke aseptisch in NaCl oder in Chorion-Transportmedium entnehmen.

**Hautbiopsie:** Hautstück (3x5 mm) aseptisch in NaCl oder Chorion-Transportmedium entnehmen.

#### Versand

Material bis zum Transport im Kühlschrank aufbewahren. Versand so rasch wie möglich per Express (Zytogenetik) oder per A-Post (Molekulargenetik). Materialannahme im Labor Montag bis Samstag. Das Labor stellt Transportgefässe und Versandfüten zur Verfügung und übernimmt die Transportkosten.