



Ausfüllanleitung: Molekulargenetische Diagnostik

Hier finden Sie Platz für Ihre Verdachtsdiagnose und anamnestische Informationen.

Wählen Sie eine Methode aus oder wir finden für Sie bezugnehmend auf die Verdachtsdiagnose die passende Analyse.

Präzisieren Sie den Phänotypen Ihres Patienten mit diesen Angaben - entscheidend für Ergebnisse mit hoher Signifikanz.

Da klinische Informationen und Stammbaum-Daten entscheidend für personalisierte Ergebnisse sind, finden Sie hier mehr Platz für Ihre Angaben.

Dieser Schein ist schlanker, damit Sie komfortabler und schneller anfordern können. Unser umfangreiches Diagnostikangebot finden Sie unter genetik.bioscientia.de

BIOSCIENTIA HUMANGENETIK

Wir bieten ein umfassendes Analysen-Spektrum an. Für mehr Informationen: 06132 781-411

Anforderung und klinische Informationen

Multi-Genpanel (entsprechend der Verdachtsdiagnose)
 Individuelles Panel* mit folgenden Genen: _____

Exom-Analyse (WES) Exom-Analyse (WES)-Trio

Einzelgenanalyse Sequenzierung Einzelne Variante, Bez.: _____
 Deletion/Duplikation Repeatanalyse

Gen: _____

Array-CGH (bei gesetzlich versicherten Patienten darf eine Array-CGH erst im Anschluss an eine Chromosomenanalyse erfolgen.)
 180k Chromosomenanalyse bereits erfolgt, Ergebnis: _____ Chromosomenanalyse bitte durchführen (3 - 5 ml Heparinblut beiliegend)

Ihre klinischen und anamnestischen Informationen sind entscheidend für eine gezielte Analyse und Ergebnisse mit hoher Aussagekraft.

Klinische Informationen (gerne auch Arztbriefkopien, Stammbaum)

Bitte wählen Sie die auf Ihren Patienten zutreffenden klinischen Angaben an:

Neurologische Auffälligkeit <input type="checkbox"/> Anomalien der Basalganglien <input type="checkbox"/> Ataxie <input type="checkbox"/> Chorea <input type="checkbox"/> Corpus callosum Agenesie <input type="checkbox"/> Dystonie <input type="checkbox"/> Hemimegalenzephalie <input type="checkbox"/> Heterotopie <input type="checkbox"/> Holo- / Proenzephalie <input type="checkbox"/> Hydrozephalus <input type="checkbox"/> Kortikale Dysplasie <input type="checkbox"/> Leukenzephalopathie <input type="checkbox"/> Lissenzephalie <input type="checkbox"/> Muskeldystrophie <input type="checkbox"/> Muskelschwäche <input type="checkbox"/> Muskuläre Hypertonie <input type="checkbox"/> Muskuläre Hypotonie <input type="checkbox"/> Neuropathie <input type="checkbox"/> Spastizität	Hörverlust <input type="checkbox"/> Schallleitungsschwerhörigkeit <input type="checkbox"/> Innenohrschwerhörigkeit	Herz-Kreislauf <input type="checkbox"/> Angiodysplasie <input type="checkbox"/> Aortenklappenstenose <input type="checkbox"/> Aortenaneurysma <input type="checkbox"/> Arrhythmie <input type="checkbox"/> Hypoplasie <input type="checkbox"/> Kardiomyopathie <input type="checkbox"/> Schlaganfall <input type="checkbox"/> Fallot-Tetralogie <input type="checkbox"/> Ventrikelseptumdefekt <input type="checkbox"/> Vorhofseptumdefekt
Augenauffälligkeit <input type="checkbox"/> Abnorme Augenbewegung <input type="checkbox"/> Blindheit <input type="checkbox"/> Katarakt <input type="checkbox"/> Nystagmus <input type="checkbox"/> Optikusatrophie <input type="checkbox"/> Proptose <input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa <input type="checkbox"/> Sehverlust <input type="checkbox"/> Zapfen-Stäbchen-Dystrophie	Dysmorphie <input type="checkbox"/> Absteigende Lidspalten <input type="checkbox"/> Aufsteigende Lidspalten <input type="checkbox"/> Breiter Nasenrücken <input type="checkbox"/> Betonite Stirn (frontal bossing) <input type="checkbox"/> Hyperlordose <input type="checkbox"/> Ohrenfehlbildung <input type="checkbox"/> Retrognathie <input type="checkbox"/> Lippen-Kiefer-Gaumenspalte <input type="checkbox"/> Synophrys	Hämatologische Erkrankungen <input type="checkbox"/> Anämie <input type="checkbox"/> Immunschwäche <input type="checkbox"/> Koagulationsstörung <input type="checkbox"/> Leukämie <input type="checkbox"/> Myelofibrose <input type="checkbox"/> Neutropenie <input type="checkbox"/> Panzytopenie <input type="checkbox"/> Thrombozytopenie <input type="checkbox"/> Thrombozytose
Neuronalentwicklung <input type="checkbox"/> Autismus-Spektrum-Erkrankung <input type="checkbox"/> Entwicklungsregression <input type="checkbox"/> Entwicklungsverzögerung <input type="checkbox"/> Feinmotorische Verzögerung <input type="checkbox"/> Grobmotorische Verzögerung	Skelettaufälligkeit <input type="checkbox"/> Frakturen <input type="checkbox"/> Gliedmaßenanomalie <input type="checkbox"/> Kleinwuchs <input type="checkbox"/> Klumpfuß <input type="checkbox"/> Kontrakturen <input type="checkbox"/> Osteosynostose <input type="checkbox"/> Mikrozephalie <input type="checkbox"/> Makrozephalie <input type="checkbox"/> Polydaktylie <input type="checkbox"/> Syndaktylie <input type="checkbox"/> Triphalangie <input type="checkbox"/> Phalanxanomalie	Magen-Darm-Erkrankung <input type="checkbox"/> Diarrhoe <input type="checkbox"/> Erbrechen <input type="checkbox"/> Gastroesophagealer Reflux <input type="checkbox"/> Hirschsprung-Krankheit <input type="checkbox"/> Leberversagen <input type="checkbox"/> Leberzysten <input type="checkbox"/> Obstipation <input type="checkbox"/> Pylorusstenose <input type="checkbox"/> Transaminasenerhöhung
		Endokrinal. Auffälligkeit <input type="checkbox"/> Alanin, erhöht <input type="checkbox"/> Diabetes mellitus <input type="checkbox"/> Hyperparathyreoidismus <input type="checkbox"/> Hypoparathyreoidismus <input type="checkbox"/> Hypothyreose <input type="checkbox"/> Hypothyreose <input type="checkbox"/> Hypoth. Hypophysenkrankheit
		Stoffwechselfauffälligkeit <input type="checkbox"/> Gedeihstörung <input type="checkbox"/> Kreatinase-Veränderungen <input type="checkbox"/> Ketose <input type="checkbox"/> Lactat-Azidose <input type="checkbox"/> Organische Azidurie <input type="checkbox"/> Pyruvat, erhöht
		Tumor <input type="checkbox"/> Brustkrebs <input type="checkbox"/> Darmkrebs <input type="checkbox"/> Eierstockkrebs <input type="checkbox"/> Hirntumor <input type="checkbox"/> Lungenkarzinom <input type="checkbox"/> Magenkarzinom <input type="checkbox"/> Nierenkrebs