



# 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](http://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

Gen: \_\_\_\_\_  Sequenzierung  Einzelne Variante, Bez.: \_\_\_\_\_  
 Deletion/Duplikation  Repeatanalyse

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:

<b>Neurologische Auffälligkeit</b> <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	<b>Hörverlust</b> <input type="checkbox"/> Schallleitungsschwerhörigkeit <input type="checkbox"/> Innenohrschwerhörigkeit	<b>Herz-Kreislauf</b> <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
<b>Augenauffälligkeit</b> <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	<b>Dysmorphie</b> <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	<b>Hämato-logische Erkrankungen</b> <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
<b>Neuronalentwicklung</b> <input type="checkbox"/> Autismus-Spektrum-Erkrankung <input type="checkbox"/> Entwicklungsregression <input type="checkbox"/> Entwicklungsverzögerung <input type="checkbox"/> Feinmotorische Verzögerung <input type="checkbox"/> Grobmotorische Verzögerung	<b>Skelettaufälligkeit</b> <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"/> Polydaktylie <input type="checkbox"/> Phalanxanomalie	<b>Magen-Darm-Erkrankung</b> <input type="checkbox"/> Diarrhoe <input type="checkbox"/> Erbrechen <input type="checkbox"/> Gastroösophagealer 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
		<b>Endokrinol. Auffälligkeit</b> <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
		<b>Stoffwechselfauffälligkeit</b> <input type="checkbox"/> Gedeihstörung <input type="checkbox"/> Kreatinkinase-Veränderungen <input type="checkbox"/> Ketose <input type="checkbox"/> Lactat-Azidose <input type="checkbox"/> Organische Azidurie <input type="checkbox"/> Pyruvat, erhöht
		<b>Tumor</b> <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