Probeneinsendung an: Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik Tel.: 07071-29-72305
Ärztlicher Direktor Prof. Dr. med. Olaf Rieß
Calwerstr. 7, 72076 Tübingen

Ansprechpartner: Dr. med. U. Mau-Holzmann, S. Singer

Postnatale Diagnostik bei Verdacht auf eine Chromosomenstörung, zur Sterilitäts- und Abort-Abklärung

Patientendaten (ggfs. Aufkleber) m ☐ / w ☐

Name, Vorname _____ geb. _____

Straße _____

PLZ Ort _____

Besteht eine Schwangerschaft? Nein / Ja SSW ____+____

Auftraggebender Arzt (Stempel)

Datum, Unterschrift _____

Name des Arztes in Druckbuchstaben _____

☐ Rücksprache erbeten, Tel.:

☐ **GKV-Patient** (Labor-ÜS mit Kennziffer 32010 bei genetisch bedingten Erkrankungen bzw. Kennziffer 32013 bei Fertilitätsstörungen – Laborbudget wird nicht belastet)
☐ **Selbstzahler, ambulant/stationär**
☐ **Privatpatient**
☐ **Rechnung an Einsender / Klinik**
☐ **§ 27 (vor IVF/ICSI)**

Labor-Nr | **Mat** (Interne Vermerke)
Hz | **Dat**

Gemäß GenDG ist eine diagnostische Untersuchung nur nach Aufklärung durch die verantwortliche ärztliche Person (einsendender Arzt) möglich, welche dem untersuchenden Labor in schriftlicher Dokumentation mitgeteilt werden muss (GenDG §9).
Prädiktive Untersuchungen sind nur nach vorangegangener humangenetischer Beratung erlaubt (GenDG §10).

Entnahmedatum: **Besonderheiten (z.B. Z.n. Transfusion, Z.n. KMT, Chemotherapie, zellhemmende Medikation)**

(Verdachts-)Diagnose ☐ **betroffen** ☐ **zum Ausschluss** ☐ **prädiktiv**

Bei männlicher Sterilität: Normozoospermie, OAT-Syndrom I, II o. III, Kryptozoospermie, Azoospermie mit/ohne CBAVD

Klinische Symptomatik / Familienanamnese, bitte ggf. mit Stammbaum auf der Rückseite
(traten in der Familie folgende Besonderheiten auf: Fehl- u./o. Totgeburten, unklar verstorbene Kinder, körperliche u./o. geistige Behinderungen?)

Ergebnisse / Befunde von Voruntersuchungen (ggfs. bitte in Kopie beilegen)

	Syndromverdacht/familiäre Abklärung	
☐	**Bekannte Chromosomenstörung**	
	in Familie	**Hep**
	Karyotyp:	
	(bitte möglichst Befundkopie beilegen)	
☐	**Sonstiges:**	**Hep**
	Abklärung bei Sterilität bzw. Aborten	
☐	**Standard-Chromosomenanalyse**	**Hep**
☐	**AZF bei Azoospermie**	**EDTA**
☐	**CFTR-Mutationsanalyse bei CBAVD**	**EDTA**
☐	**POF** *(FMR1, 309550)*	**EDTA**
☐	**Sonstiges:**	
	Molekulare Karyotypisierung	
☐	Nachweis/Ausschluss einer Mikro-	**EDTA**
	Deletion/-duplikation mittels **Array-CGH**	
	(SNP-Array, keine EBM-Leistung)	
	nur bei speziellen Voraussetzungen	
	nach Rücksprache	
	Archivierung	
☐	**Sediment archivieren**	**Hep**

	V.a. Mikrodeletions-Syndrom (Chr.analyse + FISH)	
☐	**Mikrodeletion 1p36**	**Hep**
☐	**Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4p-)**	**Hep**
☐	**Cri-du-chat-Syndrom (5p-)**	**Hep**
☐	**Williams-Beuren-Syndrom (7q11.23)**	**Hep**
☐	**Angelman/Prader-Willi-Syndrom (15q11.2)**	**Hep**
☐	**Monosomie 22q11 (DiGeorge-Syndrom)**	**Hep**
☐	**Sonstiges:**	**Hep**
	Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung	
☐	**Subtelomer-Diagnostik**	**Hep**
☐	**Abklärung bei familiärem Down-Syndrom**	**Hep**
	Chromosomen aus (Abort-) Gewebe (steril entnommen!)	
☐	**Fehlgeburt / Spätabort / Totgeburt in der**	
	☐ **Fascia lata u./o. Muskelgewebe**	
	☐ **Placenta**	
	☐ **Nabelschnurstück**	
☐	**Hautbiopsie, z.B. zur Mosaikabklärung**	
☐	**Anlage einer Fibroblastenkultur / Biobank**	
☐	**Sonstiges:**	
	Sonstiges	
☐	**Abklärung eines auffälligen Array-Befundes**	**Hep**
	(Chromosomen + ggf. FISH)	

Hep: 2 ml Heparinblut; EDTA: 5 ml EDTA-Blut