

Probeneinsendung:
 Institut für Humangenetik/ Laborbereich des ZAM
 Universitätsklinikum Jena, Am Klinikum 1, 07747 Jena
Tel.: 03641/ 9396804

Indikation/ Klinische Informationen zur Durchführung molekulargenetischer Analysen

Name, Vorname: _____ Geburtsdatum: _____

Geschlecht: männlich weiblich Ethnische Herkunft: _____ Konsanguinität der Eltern: ja nein

Indikation/ Verdachtsdiagnose:

Sehr geehrter einsendender Arzt,
 bitte geben Sie im folgenden Abschnitt klinische Informationen zu Ihrem Patienten an (**Befunde/ Arztbriefe in Kopie beilegen**).

Perinatalogische Anamnese <input type="checkbox"/> Poly-/ Oligohydramnion <input type="checkbox"/> IUGR <input type="checkbox"/> Singuläre Umbilikalarterie <input type="checkbox"/> Schwangerschaftswoche: ____ SSW <input type="checkbox"/> Geburtsgewicht: _____ <input type="checkbox"/> Größe bei der Geburt: ____ - ____ <input type="checkbox"/> Kopfumfang bei der Geburt: _____ <input type="checkbox"/> postnatale Anpassungsstörung <input type="checkbox"/> Andere:	Kraniofaziale Merkmale <input type="checkbox"/> Hypertelorismus <input type="checkbox"/> Hypotelorismus <input type="checkbox"/> prominenter Stirn <input type="checkbox"/> tief ansitzende Ohren <input type="checkbox"/> hoher Gaumen <input type="checkbox"/> Philtrum (<input type="checkbox"/> ausgeprägt <input type="checkbox"/> lang <input type="checkbox"/> kurz) <input type="checkbox"/> tiefer Haaransatz <input type="checkbox"/> Andere:	Auffälligkeit des Wachstums <input type="checkbox"/> Gedeihstörung: aktuelles Gewicht ____ kg, ____ Pz. <input type="checkbox"/> Kleinwuchs: aktuelle Größe ____ cm, ____ Pz. <input type="checkbox"/> proportioniert <input type="checkbox"/> dysproportioniert: <input type="checkbox"/> rhizomeler <input type="checkbox"/> mesomeler <input type="checkbox"/> Großwuchs: aktuelle Größe ____ cm, ____ Pz. <input type="checkbox"/> Größe der Eltern (bitte hier immer angeben!) Mutter: _____ cm, Vater: _____ cm <input type="checkbox"/> Hemihypertrophie <input type="checkbox"/> Andere:
Neurologie <input type="checkbox"/> Entwicklungsverzögerung (<input type="checkbox"/> motorisch <input type="checkbox"/> geistig, DQ/IQ: ____) <input type="checkbox"/> Enzephalopathie <input type="checkbox"/> Autismus/ Verhaltensauffälligkeiten <input type="checkbox"/> Krampfanfälle/ Epilepsie (<input type="checkbox"/> generalisiert <input type="checkbox"/> fokal) <input type="checkbox"/> Bewegungsstörung (<input type="checkbox"/> Ataxie <input type="checkbox"/> Chorea <input type="checkbox"/> Dystonie) <input type="checkbox"/> Migräne/ Kopfschmerzen ZNS <input type="checkbox"/> Mikrozephalie: KU ____ cm, ____ Pz. <input type="checkbox"/> Makrozephalie: KU ____ cm, ____ Pz. <input type="checkbox"/> Angeborene Fehlbildung des Gehirns: _____ <input type="checkbox"/> Migrations- und Gyrierungsstörung: _____ <input type="checkbox"/> Myelinisierungsstörung <input type="checkbox"/> Hydrozephalus (pränatal bekannt: <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein) <input type="checkbox"/> Hirnatrophie PNS: <input type="checkbox"/> Neuropathie <input type="checkbox"/> motorisch <input type="checkbox"/> sensorisch <input type="checkbox"/> sensomotorisch <input type="checkbox"/> autonom <input type="checkbox"/> Small-Fiber-Neuropathie <input type="checkbox"/> Unempfindlichkeit gegen Schmerzen Muskeln: <input type="checkbox"/> Muskelschwäche <input type="checkbox"/> Muskeldystrophie <input type="checkbox"/> Andere:	Kardiovaskulär <input type="checkbox"/> Angeborene Herzfehlern <input type="checkbox"/> ASV <input type="checkbox"/> VSD <input type="checkbox"/> PDA <input type="checkbox"/> Pulmonalstenose <input type="checkbox"/> Aortenhypoplasie <input type="checkbox"/> Fallot-Tetralogie <input type="checkbox"/> Herzklappenfehler (<input type="checkbox"/> Stenose <input type="checkbox"/> Insuffizienz) <input type="checkbox"/> Aortenklappe <input type="checkbox"/> Pulmonalklappe <input type="checkbox"/> Mitralklappe <input type="checkbox"/> Trikuspidalklappe <input type="checkbox"/> Aortenaneurysma/ Aortenerweiterung <input type="checkbox"/> Kardiomyopathie (<input type="checkbox"/> hypertroph <input type="checkbox"/> dilatativ <input type="checkbox"/> Non-Compaction) <input type="checkbox"/> Herzrhythmusstörung: _____ <input type="checkbox"/> Andere:	Pulmonal <input type="checkbox"/> Angeborene Fehlbildung des Atemwegs (<input type="checkbox"/> CCAM <input type="checkbox"/> Hypoplasie der Lungen/Bronchien <input type="checkbox"/> Pulmonaler Sequester) <input type="checkbox"/> Emphysem <input type="checkbox"/> Andere:
Hämatologie und Immunologie <input type="checkbox"/> Auffälliges BB oder Gerinnung: _____ <input type="checkbox"/> Autoimmunerkrankung: _____ <input type="checkbox"/> Immundefekt: _____ <input type="checkbox"/> Andere:	HNO <input type="checkbox"/> Choanalatresie <input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit (<input type="checkbox"/> angeboren <input type="checkbox"/> erworben) <input type="checkbox"/> sensorisch <input type="checkbox"/> neuronal <input type="checkbox"/> bilateral <input type="checkbox"/> unilateral	Sonstiges Bitte auffällige Laborparameter und auffällige Familienanamnese angeben/ Weiteres:
Haut <input type="checkbox"/> Albinismus <input type="checkbox"/> Café-au-lait-Flecken: _____ <input type="checkbox"/> Exzeme <input type="checkbox"/> Ichthyose <input type="checkbox"/> dysplastische Nägel <input type="checkbox"/> Andere:	Skelette und Bindegewebe <input type="checkbox"/> Bindegewebsschwächen <input type="checkbox"/> Gelenk-Hypermobilität <input type="checkbox"/> Hand-/ <input type="checkbox"/> Fuß-Polydaktylie <input type="checkbox"/> Hand-/ <input type="checkbox"/> Fuß-Syndaktylie <input type="checkbox"/> Klumpfuß <input type="checkbox"/> Skoliose <input type="checkbox"/> Trichterbrust <input type="checkbox"/> Andere:	