

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

## Anforderung postnatale und molekulare Zytogenetik/ FISH

**Patientenangaben**
 Name, Vorname \_\_\_\_\_ Geburtsdatum: \_\_\_\_\_  
 Geschlecht:  männlich  weiblich  Patient bekannt  Angehöriger bekannt  
 genetische Vorbefunde bekannt  ja Bitte Kopie mitsenden  nein  Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_  
 Verdachtsdiagnose:  differentialdiagnostisch  prädiktiv  Beratungstermin: \_\_\_\_\_

**Indikation / Fragestellung / Verdachtsdiagnose und klinische Symptomatik** ggf. aktuelle Befundkopien beifügen

 .....  
 .....  
 .....  
 .....
**Material**
 Primärmaterial  Blut ca. 5 ml peripheres, venöses Heparin-Blut  Mundschleimhautabstrich nach tel. Absprache  
 Hautfibroblasten in steriler NaCl-Lösung  
 Aufgearbeitet:  Zellsuspension  aus Blut  aus Fruchtwasser  aus.....  
 Objektträger  aus Blut  aus Fruchtwasser  aus.....

 Probenentnahme am: ..... *Vom Labor auszufüllen:* *Laboreingang am:* ..... *Labor-Nr. ....*
**Zytogenetische- / Chromosomen-Analyse** tel. Rückspr. Dr. Weise : 03641/9396830

 Standard Chromosomenanalyse  inkl. Gonosomen-FISH Mosaikausschluss  V.a. vorliegen eines Mosaiks

**FISH-Analysen (Fluoreszenz in situ Hybridisierung)** tel. Rückspr. Apl. Prof. Dr. Liehr: 03641/9396850

 FISH-ANALYSEN OHNE ZYTOGENETIK KÖNNEN NUR ERFOLGEN, WENN EIN KARYOGRAMM BEIGEFÜGT IST!

- 
- weitere Abklärung chromosomaler Umbauten z.B. mittels multicolor-FISH, MCB, (cen)M-FISH;
- 
- 
- Charakterisierung von Markerchromosomen
- 
- 
- Verifizierung von array-CGH Ergebnissen ca. 6000 genomweite BAC Sonden verfügbar
- 
- 
- Mikrosezierung, reverse-FISH und array-CGH zur Bruchpunktkartierung
- 
- 
- X:**
- Kallmann-Syndrom
- 
- X:**
- Steroidsulfatase-Defizienz / X-geb.
- 
- Y:**
- SRY Nachweis krypt. Del. /Transl.
- 
- 
- 1:**
- Deletion 1p36-Syndrom
- 
- 4:**
- Wolf-Hirschhorn-Syndrom
- 
- 5:**
- Cri-du-Chat-Syndrom
- 
- 
- 7:**
- Williams-Beuren-Syndrom
- 
- 15:**
- Prader-Willi-/Angelman-Syndrom
- 
- 16:**
- Rubinstein-Taybi-Syndrom
- 
- 
- 17:**
- Miller-Dieker-Syndrom
- 
- 17:**
- Smith-Magenis-Syndrom
- 
- 21:**
- Down critical region
- 
- 
- 22:**
- DiGeorge- / Velocardiofaciales-Syndrom CATCH22
- 
- Nachweis kryptische Translokation
- 
- 
- sonstige Mikrodeletions-/Mikroduplikations-Syndrome (tel. Rückspr.) .....

**Zusätzliche MLPA-Analyse**
 Prader-Willi-/Angelman-Syndrom Bitte 5 ml EDTA-Blut mit einsenden!

**Zusätzliche array-CGH** nur nach vorangegangener Chromosomenanalyse  externer zytogenetischer Befund in Kopie anbei

 gesamtgenomische array-CGH (Agilent 180k) Untersuchung auf Deletionen und Amplifikationen Bitte 5 ml EDTA-Blut mit einsenden!

**Hinweise zur Probeneinsendung ausführliche Informationen unter:** www.humangenetik.uniklinikum-jena.de oder telefonisch

- Bitte diesen Begleitzettel und Einverständniserklärung **jeder** Patientenprobe beifügen.
- Postversand zu Wochenanfang per Eilboten, ungekühlt. Bei Versand zum Wochenende ist eine vorherige **telefonische Information dringend erforderlich**.
- Bitte die Proben durch feste Umhüllungen vor Bruch und Auslaufen sichern

**Kostenübernahme**
 Ü-Schein Nr 10  stationär  
 Privat  teilstationär  
 ASV-Fall (§116b SGB V):  ja  nein  ambulant
**Verantwortliche(r) Arzt/Ärztin** Stempel oder Druckschrift
 Name:  
 Anschrift:  
 Telefon:
**Anlagen**

- 
- Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen liegt ausgefüllt anbei
- 
- 
- Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen liegt beim einsenden Arzt vor
- 
- 
- Für privat versicherte Patienten liegt die Kostenübernahmeerklärung
- <sup>1</sup>
- und der Kostenvoranschlag
- <sup>2</sup>
- ausgefüllt anbei

<sup>1</sup> bitte Formular unter: www.uniklinikum-jena.de/humangenetik/Anforderungsscheine.html verwenden <sup>2</sup> telefonisch bitte vorab anfordern

Anmerkung: Genetische Untersuchungen (mit Ü-Schein) belasten nicht das Budget des einsendenden Arztes.

Datum: .....

Unterschrift: .....