

Anforderungsformular ALLGEMEIN

Daten des/der PatientIn		ZuweiserIn	
	NAME, VORNAME in Blockbuchstaben		
	Geburtsdatum PatientInnen-ID (optional)		Einsendende Einrichtung / Abteilung
	Geschlecht: <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich		E-Mail-Adresse(n) für den vorläufigen Befund

Probe	Probenart:	
	<input type="checkbox"/> EDTA-Vollblut (<i>Molekulargenetik, DNA-Array</i>) <input type="checkbox"/> Heparin-Vollblut (<i>Chromosomenanalyse</i>) <input type="checkbox"/> Extrahierte-DNA	<input type="checkbox"/> Mundschleimhaut Abstrich / Speichelprobe <input type="checkbox"/> Abortgewebe <input type="checkbox"/> Sonstiges:
	Entnahme-Datum:	

Analyse	Gewünschte Analyse:	Ziel der Untersuchung:	
	<input type="checkbox"/> Chromosomenanalyse aus Heparin-Vollblut <input type="checkbox"/> DNA-Array <input type="checkbox"/> Mutationsanalyse (laut Beiblatt oder Indikation) <input type="checkbox"/> Einzelgenanalyse (laut Beiblatt oder Indikation) <input type="checkbox"/> Panelanalyse (laut Beiblatt) <input type="checkbox"/> Exomanalyse (laut Indikation) <input type="checkbox"/> Trio-Exomanalyse (laut Indikation)		<input type="checkbox"/> Diagnosesicherung <input type="checkbox"/> Untersuchung auf Anlageträgerschaft <input type="checkbox"/> Prädiktiv *

* Laut ÖGH-Empfehlungen nur im Rahmen einer fachärztlichen medizinisch-genetischen Beratung

Indikation	Indikation / Fragestellung / Verdachtsdiagnose / Anamnese (<i>Zusatzunterlagen ggf. in Kopie beifügen</i>)
	Familienanamnese: <input type="checkbox"/> Positiv <input type="checkbox"/> Negativ <input type="checkbox"/> Elterliche Konsanguinität

EINE UNTERSCHRIEBENE EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG <input type="checkbox"/> LIEGT BEI <input type="checkbox"/> LIEGT DEM/DER ZUWEISER/IN VOR	
EINE ANALYSE KANN NUR MIT VOLLSTÄNDIG AUSGEFÜLTEM UND UNTERSCHRIEBENEM ANTRAGSFORMULAR SOWIE EINER UNTERSCHRIEBENEN EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG ERFOLGEN!	DATUM, UNTERSCHRIFT des/der ZUWEISERS/IN

Anforderungsformular ALLGEMEIN (Beiblatt)

Mutationsanalysen (MA), Einzelgenanalysen (EA) und Panelanalysen (PA)

Augenerkrankungen

- Achromatopsie (PA)
- Duane-Syndrom (PA)
- Familiäre exsudative (Vitreo-) Retinopathie (PA)
- Glaukom (grüner Star) (PA)
- Hornhautdystrophie (PA)
- Katarakt (grauer Star) (PA)
- Kongenitale Myopie (PA)
- Kongenitale stationäre Nachtblindheit (CSNB) (PA)
- Lebersche Kongenitale Amaurose (LCA) (PA)
- Makulardystrophie (PA)
- Morbus Best, vitelliforme Makuladystrophie (PA)
- Morbus Stargardt (PA)
- Retinale Dystrophie (Netzhautdystrophie) (PA)
- Nystagmus (PA)
- Okulärer und okulokutaner Albinismus (PA)
- Okulomotorische Apraxie (COMA) (PA)
- Optikusatrophie (PA)
- Retinitis Pigmentosa (PA)
- Septooptische Dysplasie (PA)
- Stickler-Syndrom (PA)
- Usher-Syndrom (PA)
- Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (PA)

Bindegewebserkrankungen

- Arthrogyrosis (PA)
- Cutis laxa (PA)
- Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) (PA)
- Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie (Morbus Osler) (PA)
- Loey-Dietz-Syndrom (PA)
- Marfan-Syndrom (EA; *FBN1*)
- Stickler-Syndrom (PA)
- Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektion (PA)

Fiebersyndrome

- Autoinflammatorisches Syndrom (PA)
- Familiäres Mittelmeerfieber (FMF) (EA; *MEFV*)
- Periodisches Fiebersyndrom (PA)

Hauterkrankungen

- Ektodermale Dysplasie (PA)
- Epidermolysis bullosa (PA)
- Ichthyosis vulgaris (EA; *FLG*)
- Kongenitale Ichthyose (PA)
- Kongenitale Pigmentstörungen (PA)

Hämatologische Erkrankungen

- Antithrombin-Mangel (EA; *SERPINC1*)
- Faktor-VIII-Mangel (PA)
- Faktor-VII-Mangel (EA; *F7*)
- Faktor-V-Leiden und Prothrombin Variante (MA; rs6025, rs1799963)
- Faktor-X-Mangel (EA; *F10*)
- Fibrinogen-Mangel (PA)
- Protein C-Mangel (EA; *PROC*)
- Protein S-Mangel (EA; *PROS1*)
- Sphärozytose (PA)
- Thrombophilie (PA)

Herzerkrankungen

- Arrhythmogene Kardiomyopathie (ACM) (PA)
- Brugada-Syndrom (EA; *SCN5A*)
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM) (PA)
- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) (PA)
- Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT) (PA)
- Linksventrikuläre Noncompaction Kardiomyopathie (LVNC) (PA)
- Long-QT-Syndrom (LQTS) (PA)
- Plötzlicher Herzstillstand (PA)
- Short-QT-Syndrom (SQTS) (PA)

Hirnfehlbildungen

- CADASIL (EA; *NOTCH3*)
- Cerebelläre Hypoplasie (PA)
- Holoprosenzephalie (PA)
- Hydrozephalus (PA)
- Leukodystrophie und Leukenzephalopathie (PA)
- Makrozephalie (PA)
- Primäre Mikrozephalie (PA)
- Zerebelläre Hypoplasie (PA)

Hörstörungen

- Nicht-syndromale Hörstörung (PA)
- Syndromale Hörstörung (PA)
- Usher-Syndrom (PA)

Leber- und Pankreaserkrankungen

- Cholestase (PA)
- Pankreatitis (PA)
- Polyzystische Leberkrankheit (PCLD) (PA)
- Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (PA)

Mutationsanalysen (MA), Einzelgenanalysen (EA) und Panelanalysen (PA)
Lungenerkrankungen

- Idiopathische Lungenfibrose (PA)
- Pulmonal arterielle Hypertonie (PAH) (PA)

Muskelerkrankungen

- Gliedergürtel Muskeldystrophie (LGMD), Myofibrilläre Myopathie (MFM) und distale Myopathie (PA)
- Kongenitale Muskeldystrophie (PA)
- Kongenitale Myopathie (PA)
- Muskeldystrophie Typ Duchenne/ Becker (EA;*DMD*)
- Spinale Muskelatrophie (SMA) Typ I, II, III (EA;*SMN1*, *SMN2*)

Neurologische Erkrankungen

- Fragiles-X-Syndrom (FXS) (EA;*FMR1*)
- Hereditäre Neuropathie (PA)
- Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen (HNPP) (EA;*PMP22*)
- Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ 1A (HMSN1A, CMT1A) (EA;*PMP22*)

Nierenerkrankungen

- Alport Syndrom (PA)
- Fokale segmentale Glomerulosklerose (FSGS) / Nephrotisches Syndrom (PA)
- Kongenitale Anomalien der Nieren und ableitenden Harnwege (CAKUT) (PA)
- Nephrolithiasis-/ kalzinose (PA)
- Nephronophthise (PA)
- Tubulointerstitielle Nierenerkrankungen (ADTKD) (PA)

Skeletterkrankungen

- Achondroplasie (EA;*FGFR3*)
- Arthrogyposis (PA)
- Großwuchs (PA)
- Hypochondroplasie (EA;*FGFR3*)
- Kleinwuchs (PA)
- Kleinwuchs, SHOX-assoziiert (EA;*SHOX*)
- Kraniosynostose (PA)
- Osteogenesis imperfecta (PA)
- Osteopetrose (PA)
- Skelettdysplasien (PA)

Stoffwechselerkrankungen

- Adipositas, monogen (PA)
- Alpha 1-Antitrypsin (AAT)-Mangel (EA;*SERPINA1*)
- Citrullinämie (PA)
- Cystische Fibrose, Mukoviszidose (EA;*CFTR*)
- Eisenstoffwechselstörungen (PA)
- Familiäre Hypercholesterinämie (PA)
- Fettsäureoxidationsstörung (PA)
- Glykogenspeichererkrankung (PA)
- Hämochromatose (MA;rs1800562, rs1799945)
- Hyperparathyreoidismus (PA)
- Hypertriglyceridämie (PA)
- Hypoparathyreoidismus (PA)
- Hypothyroidismus (PA)
- Lysosomale Speicherkrankheit (PA)
- Maligne Hyperthermie (PA)
- Maturity Onset Diabetes of the Young Diabetes (MODY) (PA)
- Morbus Fabry (EA;*GLA*)
- Morbus Krabbe (EA;*GALC*)
- Morbus Wilson (EA;*ATP7B*)
- Phenylketonurie (PKU), Hyperphenylalaninämie (HPA) (EA;*PAH*)
- Porphyrie (PA)

Tumorerkrankungen

- Endometriumkarzinom (PA)
- Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (PA)
- Fanconi-Anämie (PA)
- Hereditäre adenomatöse Polyposis (PA)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) (PA)
- Magenkarzinom (PA)
- Melanom (PA)
- Neurofibromatose Typ1 (EA;*NF1*)
- Neurofibromatose Typ2 (EA;*NF2*)
- Nierenkarzinom (PA)
- Pankreaskarzinom (PA)
- Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom (PA)
- Prostatakarzinom (PA)
- Schilddrüsenkarzinom (PA)
- Tumor des zentralen Nervensystems (PA)

Zahnerkrankungen

- Amelogenesis imperfecta (AI) (PA)
- Zahnagenesie, Oligodontie (PA)