

**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.

**Klinische Symptomatik** Karyogramm und ggf. aktuelle Befundkopien beifügen .....

### Material

Primärmaterial  aus Blut ca. 5 ml peripheres, venöses Heparin-Blut  
 aus Hautfibroblasten in steriler NaCl-Lösung  
 Mundschleimhautabstrich nach tel. Absprache

Aufgearbeitet:  Zellsuspension  aus Blut  aus Fruchtwasser  aus.....  
 Objektträger  aus Blut  aus Fruchtwasser  aus.....

Vom Labor auszufüllen:

Datum der Probenentnahme: ..... Laboreingang am ..... Labor-Nr.: .....

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

- 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 Nachw. krypt. Translok
- 22:** DiGeorge- / Velocardiofaciales-Syndrom CATCH22
- sonstige Mikrodeletions-/Mikroduplications-Syndrome (tel. Rückspr.): .....

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

### **Zusätzliche MLPA-Analyse**

- Prader-Willi-/Angelman-Syndrom Bitte 5 ml EDTA-Blut mit einsenden!

### **Zusatz: array-CGH**

- 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**

- 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.
- Sollten Sie weitere Fragen haben, so stehen wir selbstverständlich telefonisch zur Verfügung

### **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:

- 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> ausgefüllt anbei

<sup>1</sup> Bitte nutzen Sie unser Formular unter: <https://www.uniklinikum-jena.de/humangenetik/Begleitscheine.html>

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

Datum, Unterschrift: .....