

Genetische Diagnostik - Wachstumstörungen



Allgemeine Angaben

Probenmaterial

- EDTA-Blut
- Heparin-Blut
- DNA

Geschlecht des Probanden/ Patienten

- weiblich
- männlich
- divers

Kostenträger

- gesetzliche Krankenversicherung (GKV)
- privat (PKV)/ Selbstzahler, Kostenübernahmeerklärung erforderlich
- stationär, Rechnung an Einsender

Klinische Daten und Befunde

Proband/in ist betroffen: ja nein

Body-Mass-Index (> 50. Perzentile) ja nein

Mentale Retardierung ja nein

Körpergröße in cm: _____

Kurzer Unterarm ja nein

auff. Wachstumsparameter ja nein

Körpergröße in Perzentilen: _____

Cubitus valgus ja nein

Familienangehörige erkrankt: ja nein

Zytogenetik (Heparin-Blutprobe)

- Chromosomenanalyse

Molekulare Genetik (EDTA-Blutprobe)

Auf Basis einer Kompletsequenzierung nahezu aller codierender Gene (Whole Exome Sequencing, WES) erfolgt für die aktuelle Fragestellung die bioinformatische Auswertung und medizinisch-klinische Interpretation von entsprechenden Genen/ Gruppen von Genen ("Gen-Panels").

Bei Rückfragen kontaktieren Sie uns gerne: 069 - 530 84 370 oder info@genetik.diagnosticum.eu

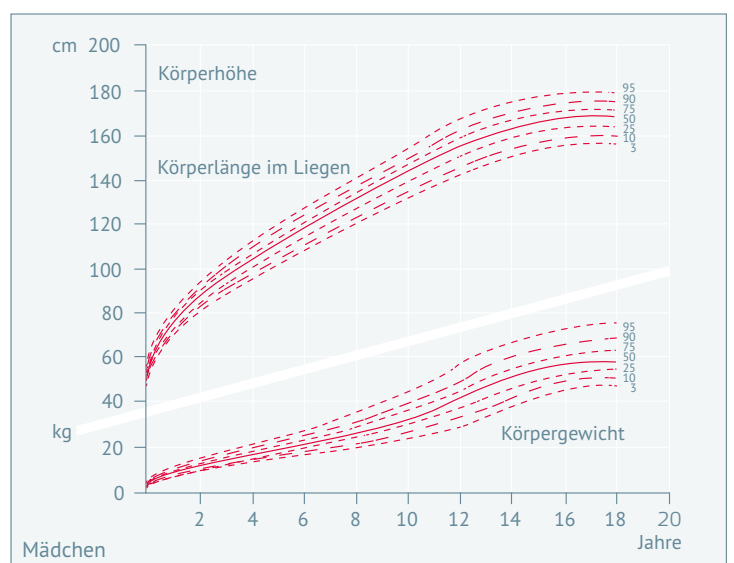
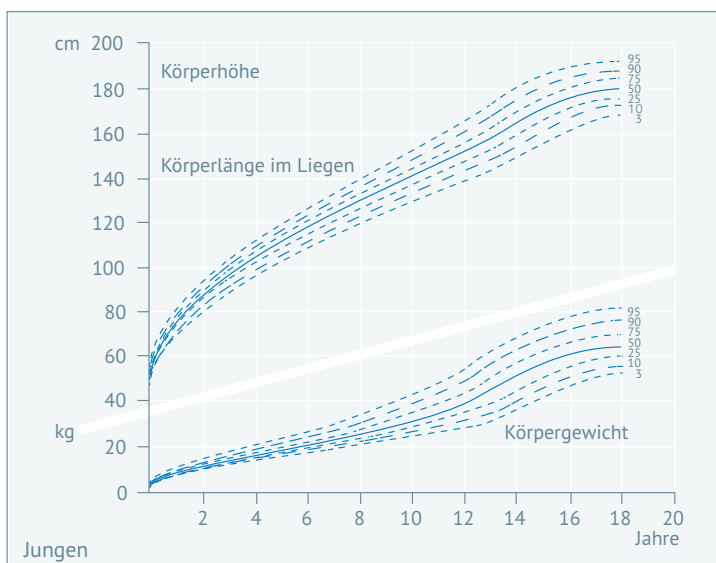
Klin. Angaben/ Symptome

Wenn möglich, Arztbriefe/ Befunde beifügen

WES-Analyse zur Klärung d. Fragestellung:

- Kleinwuchs**, klinisch nicht eindeutig klassifizierbar
- Hochwuchs**, klinisch nicht eindeutig klassifizierbar
- Re-Evaluation**
Re-Evaluation bereits vorhandener Genotypisierungsdaten und/ oder Befunde

Perzentilen



Allgemeine und präanalytische Hinweise

Die genetische Diagnostik belastet **nicht** das Laborbudget des überweisenden Arztes, siehe auch:

https://genetik.diagnosticum.eu/images/downloads/INFOS/2016_10_26_Praxisinformation_Genetische_Laboruntersuchungen_Veranlasser.pdf

Probenmaterial:

EDTA-Blut/ Heparin-Blut:
3-5 ml / Raumtemperatur (RT)

DNA:
5-20 µg / RT

Probenversand:
normaler Postweg

Analysedauer:
8-12 Wochen in Abhängigkeit vom Analyseumfang

Versandmaterial anzufordern unter Telefonnummer 069 - 530 84 370 oder info@genetik.diagnosticum.eu