

INSTITUT FÜR MEDIZINISCHE GENETIK UND MOLEKULARE MEDIZIN

Praxisgemeinschaft Dres. Alexander & Helena Jung

Paul-Schallück-Str. 8 50939 Köln (Sülz)

Tel. 0221/942013-0 Fax 0221/94201331

Email: drjung@online.de

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

Einsender (Stempel)

Privatpatient → Rechnung an Patient	<input type="checkbox"/>
Privatpatient → Rechnung an Einsender	<input type="checkbox"/>
stationärer Patient..... → Rechnung an Pflegekostenabteilung	<input type="checkbox"/>
amb. Kassenpatient → Überweisung mitsenden	<input type="checkbox"/>

Anforderung Noonan-Syndrom

Untersuchungsauftrag

- Mutationsnachweis im PTPN11-Gen / Stufe 1
- Mutationsnachweis im PTPN11-Gen / Stufe 2

Indikation / Anamnese

- charakteristische Gesichtszüge (Hypertelorismus; Ptose; grosse, tief angesetzte Ohren, tiefer Haaransatz)
- Pterygium
- Kleinwuchs
- Herzfehlbildungen, v.a. valvuläre Pulmonalstenosen und hypertrophische (-obstruktive) Kardiomyopathie (HOCM)
- Sternumdeformitäten wie Kiel- und Trichterbrust
- Nierenfehlbildungen, vergrößerte Leber
- Sehbeeinträchtigung, Strabismus und Kurz- oder Weitsichtigkeit
- Hodenhochstand oder Hodenaplasie
- Frühe Ernährungsschwierigkeiten
- Sonstiges:

Familienanamnese:

Sonstige Angaben:

- Datum -

- anfordernder Arzt (Name in Druckschrift) -

- Unterschrift des anfordernden Arztes -

Bitte jeweils 3 - 5 ml EDTA-Blut auf dem normalen Postweg einsenden. Das Kühlen der Proben ist nicht notwendig. Das Institut für Medizinische Genetik und Molekulare Medizin nimmt an den qualitätssichernden Maßnahmen des Berufsverbandes „Medizinische Genetik e.V.“ teil.

Stand: Juli 2008