

Name, Vorname des Patienten	geb. am	Krankenkasse bzw. Kostenträger
Name, Vorname, Geb.-Datum des Versicherten		
Adresse:		
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum
Rechnung Überweisungsschein <input type="checkbox"/> privat <input type="checkbox"/> stationär <input type="checkbox"/> ambulant <input type="checkbox"/> <small>Bitte Muster 10 zusenden</small> <small>an Patient</small> <small>Rechnung an Klinik</small>		

Anforderungsbeleg Molekulargenetik

Untersuchungsmaterial

Datum der Materialentnahme:

Blut DNA Gewebe pränatale Proben Sonstiges

Hinweise für die Entnahme, die Lagerung und den Transport der Proben finden Sie auf unserer Internetseite www.praxisverbund-humangenetik.de unter Probenmaterial.

Einsender (Stempel und Unterschrift des Arztes)

= **Basisdiagnostik** (≤ 25 kb)

Für eine erweiterte Diagnostik (>25 kb), muss ein Antrag zur Bewilligung der Ziffer 11514 bei den gesetzlichen Krankenkassen gestellt werden. Bei individueller Auswahl bitte die Gene unterstreichen. Bei diagnostischer Notwendigkeit wird eine CNV-Analyse für das Gen durchgeführt.

Die notwendige Einwilligungserklärung laut Gendiagnostikgesetz finden Sie auf der 2. Seite des Anforderungsbeleges.

Fragestellung, klinische Diagnose und Symptomatik

Indikation/ Verdachtsdiagnose:

diagnostisch prädiktiv

Bereits erfolgte genetische Untersuchungen (welche Untersuchung, Ergebnis)

Klinische Leitsymptome:

Bitte legen Sie die Ihnen vorliegenden wichtigsten Arztbriefe und Befunde in Kopie bei.

Familienanamnese

Gibt es weitere erkrankte Familienangehörige?

ja nein

Wenn ja, bitte ausfüllen:

Name (falls gewünscht)	Verwandtschaftsgrad zum Patienten (z.B. Mutter)	Erkrankungsalter	Diagnose / Symptome

Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Ich bin zu meiner genetischen Fragestellung beraten worden. Ich hatte Gelegenheit, mit meiner/ m beratenden Ärztin/ Arzt über die Aussagekraft sowie die Konsequenzen der geplanten genetischen Untersuchung zu sprechen.

Meine Fragen wurden zu meiner Zufriedenheit beantwortet. Ich habe keine weiteren Fragen. Mit meiner nachstehenden Unterschrift bestätige ich, dass ich umfassend aufgeklärt wurde und mit der Abnahme einer Probe sowie der Durchführung einer genetischen Untersuchung wegen:

_____ einverstanden bin.

Bei der genetischen Diagnostik können sich Nebenbefunde ergeben, die nach derzeitigem Kenntnisstand nicht im ursächlichen Zusammenhang mit der Fragestellung zu sehen sind.

Erklärung zum Umgang mit Untersuchungsmaterial und Untersuchungsergebnissen

Hiermit willige ich ein, dass

- meine Proben zum Zweck einer evtl. Ergebniskontrolle sowie für weiterführende genetische Untersuchungen zur Diagnosefindung maximal 10 Jahre aufbewahrt werden können.
 - die Untersuchungsergebnisse nach Abschluss der Untersuchungen zum Zweck der Nachprüfbarkeit über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus archiviert werden. Ein Anspruch auf die Lagerung der Proben und die verlängerte Archivierung der Untersuchungsergebnisse kann nicht erhoben werden.
 - meine Proben sowie Untersuchungsergebnisse nach Abschluss der Untersuchungen und der abschließenden Befundaussprache zum Zweck der Nachprüfbarkeit sowie für mögliche weitere diagnostische Untersuchungen über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus archiviert werden. Ein Anspruch auf die Lagerung kann nicht erhoben werden.
 - meine Proben zur Verwendung für Qualitätskontrollzwecke in pseudonymisierter Form aufbewahrt werden können.
 - die Untersuchungsergebnisse in pseudonymisierter Form zu wissenschaftlichen Zwecken (z. B. in medizinischen Datenbanken) genutzt werden können.
 - der Untersuchungsauftrag an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor weitergeleitet werden kann, falls die Untersuchung im Labor des MVZ Mitteldeutscher Praxisverbund Humangenetik nicht möglich sein sollte.
 - neben der Ärztin/ dem Arzt des MVZ Mitteldeutscher Praxisverbund Humangenetik die/ der die genetische Analyse veranlasst hat, in Ausnahmefällen jede andere Ärztin/ jeder andere Arzt des MVZ Mitteldeutscher Praxisverbund Humangenetik Einsicht in meine Befunde nehmen und sie mir mitteilen darf.
 - Nebenbefunde, die nicht im Zusammenhang mit der ursprünglichen Fragestellung stehen, mitgeteilt werden dürfen.
- wenn nicht zutreffend bitte streichen —

Selbstverständlich unterliegen alle persönlichen Daten sowie die Untersuchungsergebnisse der ärztlichen Schweigepflicht und den gesetzlichen Vorgaben zum Datenschutz (DSGVO). Eine Weitergabe der Untersuchungsergebnisse erfolgt nur mit Ihrer Zustimmung. Diese Einwilligungserklärung oder Teile davon können jederzeit schriftlich ohne Angabe von Gründen widerrufen werden. Das Untersuchungsergebnis wird dem einsendenden Arzt mitgeteilt.

Für den Fall der Verhinderung der verantwortlichen ärztlichen Person kann es in seltenen Notfallsituationen zusätzlich an folgende Ärzte gesandt werden:

Name, Straße, PLZ/ Ort

Ort, Datum

Unterschrift der Patientin/ des Patienten bzw. bei Minderjährigen eines Sorgeberechtigten

Ort, Datum

verantwortliche ärztliche Person (Namen in Druckschrift, Unterschrift und Stempel)

Für Patienten mit privater Krankenversicherung:

Ich bin damit einverstanden, dass die Rechnung für die o. g. Untersuchung(en) von der Privatärztlichen Verrechnungsstelle Sachsen (PVS) erstellt wird. Zu diesem Zweck erkläre ich mich einverstanden, dass alle zur Rechnungsbearbeitung notwendigen Daten an die Privatärztliche Verrechnungsstelle Sachsen GmbH weitergegeben werden.

Ort, Datum

Unterschrift der Patientin/ des Patienten bzw. bei Minderjährigen eines Sorgeberechtigten

Name, Vorname des Patienten

Molekulargenetische Untersuchungen

Bindegewebserkrankungen

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos Syndrom, autosomal dominant – COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2
<input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos Syndrom, autosomal rezessiv / X-chromosomal – ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, FKBP14, FLNA, PLOD1, SLC39A13
<input type="checkbox"/> Hypochondrogenesie / Kniest Syndrom / Spondyloepimetaphysäre Dysplasie COL2A1
<input type="checkbox"/> Loey-Dietz Syndrom – TGFB1, TGFB2
<input type="checkbox"/> Marfan Syndrom – FBN1 | <input type="checkbox"/> Osteogenesis imperfecta – BMP1, COL1A1, COL1A2, CRTAP, FKBP10, IFITM5, LEPRE1, PLOD2, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7, TMEM38B, WNT1
<input type="checkbox"/> Stickler Syndrom – COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2
<input type="checkbox"/> Thorakale Aortenerweiterung – ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2
<input type="checkbox"/> Williams-Beuren Syndrom – MLPA 7q11.23, ELN |
|--|--|

Entwicklungsstörungen / Mentale Retardierung

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Aarskog-Scott Syndrom – FGD1
<input type="checkbox"/> Achondrogenesie (ACG) – SLC26A2, COL2A1
<input type="checkbox"/> Akroallosales Syndrom – GLI3
<input type="checkbox"/> Alagille Syndrom – MLPA 20p12.2, JAG1, NOTCH2
<input type="checkbox"/> Angelman Syndrom – methylierungssensitive MLPA 15q11.2, UBE3A
<input type="checkbox"/> ARX-assoziierte Erkrankungen – ARX
<input type="checkbox"/> Atelosteogenesie Typ 2 – SLC26A2
<input type="checkbox"/> Autismus – ADNP, CACNA1C, CDKL5, FOXP1, MECP2, PTEN, TCF4, UBE3A, ZEB2
<p>Erweiterte Diagnostik: ALDH5A1, AP1S2, ARX, ATRX, AUTS2, BRAF, CASK, CHD7, CHD8, CNTNAP2, DHCR7, DPP6, EHMT1, FGD1, FOXG1, FOXP2, GRIN2B, HPRT1, KDM5C, L1CAM, MBD5, MED12, MEF2C, MID1, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, OPHN1, PCDH19, PHF6, PNKP, PQBP1, PTCHD1, PTPN11, RAB39B, RAI1, SCN1A, SHANK2, SHANK3, SLC9A6, SMARCB1, SMC1A, SMC3, TSC1, TSC2, UBE2A, VPS13B</p> <input type="checkbox"/> Autismus, nicht-syndromal – CHD8, FOXP1, NLGN3, NLGN4X, PTCHD1, RAB39B, SHANK2
<input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann Syndrom – methylierungssensitive MLPA 11p15, CDKN1C
<input type="checkbox"/> BOR Syndrom – EYA1, SIX1, SIX5
<input type="checkbox"/> Bainbridge-Ropers Syndrom – ASXL3
<input type="checkbox"/> CHARGE Syndrom – CHD7, SEMA3E (Exon 17)
<input type="checkbox"/> Chondrodysplasia punctata – AGPS, ARSE, EBP, GNPAT, KAL1, NSDHL, PEX5, PEX7
<input type="checkbox"/> Coffin-Lowry Syndrom – RPS6KA3 (RSK2)
<input type="checkbox"/> Coffin-Siris Syndrom – ARID1A, ARID1B, KMT2A, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1
<p>Erweiterte Diagnostik: DOCK6, GRIN2B, KMT2D (MLL2), PHF6, SHANK3, SMARCA2, SOX11</p> <input type="checkbox"/> Cohen Syndrom – COH1 (VPS13B)
<input type="checkbox"/> Cornelia de Lange Syndrom (CDLS) – ANKRD11, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3
<p>Erweiterte Diagnostik: ASXL1, EP300, TAF1</p> <input type="checkbox"/> Corpus Callosum Agenesie – ARX, COL4A1, GLI3, L1CAM
<input type="checkbox"/> Costello Syndrom – HRAS
<input type="checkbox"/> Cri du Chat Syndrom – MLPA 5p15
<input type="checkbox"/> Diastrophe Dysplasie – SLC26A2
<input type="checkbox"/> DiGeorge Syndrom (DGS) – MLPA 22q11, TBX1
<input type="checkbox"/> Epiphysäre Dysplasie, rezessive multiple – SLC26A2
<input type="checkbox"/> FG Syndrom – MED12
<input type="checkbox"/> Fragiles-X Syndrom – Repeatanalyse: FMR1
<input type="checkbox"/> Gorlin Syndrom – PTCH1
<input type="checkbox"/> Greig-Zephalopolysyndaktylie Syndrom – GLI3
<input type="checkbox"/> Holoprosenzephalie (HPE) – CDON, DHCR7, DLL1, EYA4, FBXW11, FGF8, GAS1, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, SMAD2, TGIF1, ZIC2 | <input type="checkbox"/> Holt-Oram Syndrom – SALL4, TBX5
<input type="checkbox"/> Hutchinson-Gilford Progerie Syndrom – LMNA
<input type="checkbox"/> Hydrozephalus, X-chromosomal – L1CAM
<input type="checkbox"/> Ichthyosis – STS
<input type="checkbox"/> Kabuki Syndrom – KMT2D (MLL2), KDM6A
<input type="checkbox"/> Kardiofaziokutanes Syndrom (CFC) – BRAF, MAP2K1, MAP2K2, KRAS
<input type="checkbox"/> Kallmann Syndrom (KAL) – KAL1, FGFR1, PROKR2, PROKR2, CHD7, FGF8
<input type="checkbox"/> Kraniosynostose Syndrome* – FGFR1, FGFR2, FGFR3, MSX2, TWIST1
<p>* Zutreffendes bitte unterstreichen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Akrozephalosyndaktylie • Beare-Stevenson Syndrom • Jackson-Weiss Syndrom • Pfeiffer Syndrom • Apert Syndrom • Crouzon Syndrom • Kraniosynostose Syndrom • Muenke Syndrom <input type="checkbox"/> LADD Syndrome – FGFR2, FGFR3, FGF10
<input type="checkbox"/> Langer-Giedion Syndrom – MLPA 8q24, TRPS1
<input type="checkbox"/> LEOPARD Syndrom – PTPN11, RAF1, BRAF
<input type="checkbox"/> Lissenzephalie – ARX, DCX, FKRP, ISPD, NDE1, NUDC, PAFAH1B1, POMGNT1, POMT1, POMT2, RELN, TK2, TUBA1A, VLDLR
<input type="checkbox"/> Lujan-Fryns Syndrom – MED12
<input type="checkbox"/> Mabry Syndrom – PIGV
<input type="checkbox"/> Makrozephalie: Sotos- und Sotos-ähnliche Syndrome – DNMT3A, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1, SETD2
<input type="checkbox"/> Makrozephalie mit Begleitsymptomen autosomal rezessiv – ASPA, DIS3L2, EIF2B5, GCDH, GFAP, GPM2, HEPACAM, KIAA0196, MLC1, PIGN, RIN2, SNX14, STRADA
<input type="checkbox"/> Makrozephalie und Extremitätenfehlbildungen – AKT1, AKT3, CCND2, GLI3, OFD1, PTCH1
<p>Erweiterte Diagnostik: ASPA, BRWD3, CCDC88C, CCND2, CHD8, CUL4B, DIS3L2, DNMT3A, EIF2B5, EZH2, GCDH, GFAP, GPC3, GPM2, GRIA3, HEPACAM, HUWE1, IGF2, KIAA0196, KIF7, KPTN, L1CAM, MED12, MLC1, NFIX, NSD1, PHF6, PIGA, PIGN, PIGT, PIK3CA, PTEN, RAB39B, RIN2, RNF135, SETD2, SNX14, STRADA, SYN1, SHANK3, TBC1D7</p> <input type="checkbox"/> Mandibulo-akrale Dysplasie (MAD) – LMNA
<input type="checkbox"/> Mentale Retardierung, X-chromosomal – CASK, CUL4B, GDI1, GRIA3, IL1RAPL1, IQSEC2, KDM5C, OPHN1, PQBP1
<input type="checkbox"/> Mikrozephalie, primäre rezessive – ASPM, CDK5RAP2, MCPH1, WDR62
<input type="checkbox"/> Mikrozephalie, syndromal – KMT2D (MLL2), KDM6A
<p>Erweiterte Diagnostik: ANKRD11, CREBBP, EP300, HDAC8, NIPBL, RAD21, RPS6KA3 (RSK2), SMC1A, SMC3</p> <input type="checkbox"/> Mikrodeletionssyndrom 1p36 – MLPA 1p36
<input type="checkbox"/> Mikrodeletionssyndrom 17q12 – MLPA 17q12
<input type="checkbox"/> Mikrodeletionssyndrom 22q13.2 – MLPA 22q13.2 |
|---|---|

Name, Vorname des Patienten

- Mikrodeletionssyndrom 22q11.2 – MLPA 22q11.2, TBX1
- Miller-Dieker Lissenzephalie Syndrom – MLPA 17p13.3, PAFAH1B1
- Morbus Hirschsprung – EDNRB, EDN3, RET, SOX10, ZEB2
- Mowat-Wilson Syndrom – ZEB2
- Multiple hereditäre Exostosen (MHE) – EXT1, EXT2
- Noonan Syndrom – PTPN11, SOS1, BRAF, KRAS, RAF1, RIT1
- Noduläre periventriculäre Heterotypie (NPH) – ARFGF2, FLNA
- Okihiro Syndrom – SALL4
- Opitz Syndrom, X-gebunden – MID1
- Pallister-Hall Syndrom – GLI3
- Pendred Syndrom – FOXI1, KCNJ10, SLC26A4
- Pflasterstein-Lissenzephalie – COL4A1, FKRP, FKTN, ISPD, POMGNT1, POMT1, POMT2
- Pitt-Hopkins Syndrom – TCF4, NRXN1
- Polymikrogyrie – PIK3CA, PIK3R2, TUBA1A, TUBB2B, WDR62
- Potocki-Shaffer Syndrom – MLPA 11p11.2
- Prader-Willi Syndrom – methylierungssensitive MLPA 15q11.2
- Rasopathie – AKT3, CBL, HRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PIK3CA, PIK3R2, PPP1CB, RASA1, RASA2, RRAS, SHOC2, SOS2, SPRED1
- Rett Syndrom – MECP2, CDKL5, FOXP1
- Rett Syndrom-ähnliche Erkrankungen (siehe Epilepsie)
- Rhizomele Dysplasie – COL11A1, COL11A2, COMP, FGFR3, GPC6, PEX7, RMRP, SLC26A2, WNT5A
- Rubinstein-Taybi Syndrom – CREBBP, EP300
- Saethre-Chotzen Syndrom – TWIST1, MLPA 7p21

- Schizenzephalie – COL4A1, EMX2, SHH, SIX3, TUBB2B
- Silver-Russell Syndrom – methylierungssensitive MLPA 11p15, 7p12, 7q32
- Simpson-Golabi-Behmel Syndrom Typ 1 – GPC3
- Skelettdysplasie / Kleinwuchs* – FGFR3, SHOX

* Zutreffendes bitte unterstreichen:

- Achondroplasie
- Hypochondroplasie
- Thanatophore Dysplasie
- Langer mesomele Dysplasie
- Leri-Weill Dyschondrosteose

- Smith-Lemli-Opitz Syndrom – DHCR7
- Smith-Magenis / Potocki-Lupski Syndrom – MLPA 17p11.2, RAI1
- Sotos Syndrom – NSD1, NFIX
- Subtelomerscreening – MLPA
- Tricho-rhino-phalangeales Syndrom Typ 1 / Typ 2 / Typ 3

MLPA 8q24, TRPS1

- Uniparentale Disomie*

* Zutreffendes bitte unterstreichen:

- Chromosom 7
- Chromosom 11
- Chromosom 13
- Chromosom 14
- Chromosom 15
- Chromosom 20

- Waardenburg Syndrom – PAX3, EDNRB, EDN3, MITF, SNAI2, SOX10
- WAGR Syndrom – MLPA 11p13-14
- Williams-Beuren Syndrom – MLPA 7q11.23, ELN
- Wolf-Hirschhorn Syndrom – MLPA 4p16.3
- Xq28-Duplikationssyndrom / X-chromosomale mentale Retardierung Typ Lubs (MRXSL) – MLPA Xq28

Epilepsie

- Absence-Epilepsie der Kindheit – CACNA1H, EFHC1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, JRK, NIPA2, SLC2A1
- Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe – CHRNA2, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A
- Dravet Syndrom / Dravet Syndrom-ähnlicher Phänotyp – GABRG2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN9A, CHD2, GABRA1, GABRB3, STXBP1 zusätzlich PCDH19 bei ♀
- Enzephalopathie aufgrund mitochondrialer Defekte basierend auf Mutationen in nukleär-kodierten Genen (Leigh Syndrom) – PDHA1, PDSS1, PDSS2, POLG, SCO2, SDHA, SLC19A3, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TRMU
Erweiterte Diagnostik: AARS, C10orf2, EARS2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FOXRED1, GFAP, GFER, GFM1, IBA57, LRPPRC, LYRM7, MARS2, MICU1, MPV17, MRPS16, MRPS22, MTFMT, MTO1, MTPAP, NDUFA1, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFU1, NUBPL, OPA1, PANK2, PC, PDHB, PDHX, PDP1, PNPT1, PTC1, PUS1, RARS2, RMND1, RRM2B, SARS2, SCO1, SDHAF1, SDHAF2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SERAC1, SLC19A2, SLC25A12, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC25A4, SLC33A1, SLC6A8, SPG7, STXBP1, TACO1, TARS2, TAZ, TIMM8A, TK2, TMEM70, TPK1, TSFM, TTC19, TUFM, TYMP, UQCRB, UQCRC2, UQCRCQ, VARS2, WFS1, YARS2
- Epilepsie mit Therapierelevanz – ALDH7A1, ALG13, GRIN2A, KCNQ2, PNPO, PRRT2, SCN1A, SCN2A, SLC2A1
- Epilepsie mit X-chromosomaler mentaler Retardierung – ARHGEF9, ARX, ATRX, CASK, CDKL5, GRIA3, MECP2, SLC9A6, SMS, SYN1
Erweiterte Diagnostik: ALG13, ATP6AP2, CLCN4, CUL4B, FMR1, HSD17B10, IQSEC2, KDM5C, MED12, OFD1, OPHN1, PAK3, PCDH19, PGK1, PHF6, PIGA, PLP1, RAB39B, SRPX2, SYP, UBE2A, WDR45
- Epileptische Enzephalopathie – ARX, CDKL5, KCNQ2, SCN1A, SCN2A, STXBP1, zusätzlich: SCN8A bei ♂ und MECP2, PCDH19 bei ♀

Erweiterte Diagnostik: AARS, ACY1, ADAR, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMACR, AMT, AP1A2, ARHGEF15, ARHGEF9, ASAH1, ATP13A2, BRAT1, C19orf12, C10orf2/TWINK, C19orf12, CACNA1A, CASK, CHD2, CHD8, CLCN4, CLN5, CLN6, CLP1, CNTNAP2, CP, CPT2, CSTB, DCAF17, DCX, DNMI, DOCK7, DPM2, DYRK1A, EARS2, EEF1A2, EFHC1, EIF2B3, EPM2A, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FA2H, FAM126A, FARS2, FASN, FASTKD2, FBXL4, FLNA, FOLR1, FOXP1, FOXRED1, FTL, GABBR2, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAMT, GCSH, GFAP, GFER, GFM1, GLDC, GLUL, MPPB, GNAO1, GOSR2, GPHN, GPR98, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HADH, HCN1, HCN2, HDAC4, HEXA, HEXB, HNRNP1, HNRNPU, IBA57, IQSEC2, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNH5, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, LRPPRC, LYRM7, MARS2, MBD5, MEF2C, MICU1, MOCS1, MOCS2, MPV17, MRPS16, MRPS22, MTFMT, MTHFR, MTO1, MTOR, MTPAP, MYBP1, NDUFA1, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NECAP1, NEDD4L, NEU1, NFU1, NHLRC1, NIPA2, NPC1, NPC2, NRXN1, NUBPL, OPA1, PANK2, PC, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PHGDH, PIGA, PIK3AP1, PLA2G6, PLCB1, PLP1, PNKP, PNPO, PNPT1, POLG, POLR3A, POLR3B, PPT1, PPT2, PRICKLE1, PRICKLE2, PRRT2, PTC1, PUS1, QARS, RANBP2, RANGAP1, RARS2, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, RRM2B, RYR3, SAMHD1, SARS2, SCARB2, SCN1B, SCN9A, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SERAC1, SEZ6, SGCE, SIK1, SLC13A5, SLC19A2, SLC19A3, SLC25A12, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC25A4, SLC2A1, SLC33A1, SLC35A2, SLC6A8, SLC9A6, SPG7, SPTAN1, ST3GAL3, ST3GAL5, STX1B, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, SYN1, SYNE1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TACO1, TARS2, TAZ, TBC1D24, TCF4, TIMM8A, TK2, TMEM70, TNK2, TPK1, TPP1, TREX1, TRMU, TSC1, TSC2, TSFM, TTC19, TUBB2A, TUFM, TYMP, UBE3A, UQCRB, UQCRC2, UQCRCQ, VARS2, WDR45, WFS1, WWOX, YARS2, ZEB2, KDM5C, MED12, OFD1, OPHN1, PAK3, PCDH19, PGK1, PHF6, PIGA, PLP1, RAB39B, SRPX2, SYP, UBE2A, WDR45, WFS1, WWOX, YARS2, ZEB2

Name, Vorname des Patienten

- Fokale Epilepsie inkl. nächtliche Frontallappenepilepsie** – CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CPA6, CRH, DEPDC5, ELP4, GRIN2A, KCNT1, LGI1, SCN1A
- Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus (GEFS+) / Fieber-assoziierte Epilepsie** – GABRD, GABRG2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN9A, STX1B
- Glukosetransporter-Defekt (GLUT1)** – SLC2A1
- Glycin-Enzephalopathie** – AMT, GCSH, GLDC, SLC9A6
- Idiopathische generalisierte Epilepsie** – CACNA1A, CACNB4, GABRA1, GABRB3, GABRG2, SCN1A, SCN1B, SLC2A1, STX1B, TBC1D24
- Idiopathische generalisierte und fokale Epilepsie** – CHRNA4, CHRN2, EFHC1, GABRA1, GRIN2A, KCNQ2, KCNQ3, LGI1, PRRT2, SCN1A, SCN2A, TBC1D24
- Erweiterte Diagnostik: ALDH7A1, AMACR, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASR, CHRNA2, CLCN2, CNTN2, CPA6, CRH, DEPDC5, ELP4, GABRB3, GABRD, GABRG2, GOSR2, JRK, KCNA1, KCNJ10, KCNMA, KCNT1, ME2, NIPA2, NOL3, PRRT2, RBFOX1, RBFOX3, SCN1B, SCN8A, SCN9A, SLC1A3, SLC2A1, SLC6A1, STX1B, UBR5
- Juvenile Myoklonusepilepsie / Myoklonusepilepsie** – CACNB4, CLCN2, EFHC1, EPM2A, GABRA1, GABRD, KCNC1, KCNMA1, NHLRC1, PRICKLE1, PRICKLE2, SLC6A1, TBC1D24

Erweiterte Diagnostik: ASAH1, CASR, CLN3, CLN5, CLN6, CSTB, FOLR1, GLDC, GOSR2, HEXA, HEXB, KCTD7, MYBPC1, NEU1, NOL3, NPC1, NPC2, POLG, PPT1, SCARB2, SGCE, TPP1

- Laterale Temporallappenepilepsie** – CPA6, DEPDC5, LGI1
- Metabolische Epilepsie** – ACY1, ADSL, ALDH7A1, AMT, ETFA, ETFB, ETFDH, FOLR1, GAMT, GCSH, GLDC, GLUL, GPHN, HADH, MOCS1, MOCS2, MTHFR, PC, PDHA1, PDHB, PGK1, PHGDH, PNPO, SLC6A8
- Pyridoxin-abhängige Epilepsie** – ALDH7A1, PNPO
- Rett Syndrom und Rett Syndrom-ähnliche Erkrankungen** – ARX, CDKL5, FOXP1, GABBR2, IQSEC2, MECP2, MEF2C, STXBP1, TCF4, UBE3A, ZEB2
- Rolando-Epilepsie** – DEPDC5, GABRG2, GRIN2A, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN1A, SRPX2

Gerinnungsstörung

- Antithrombin-III-Mangel** – SERPINC1
- Hämophilie A** – F8
- Hämophilie B** – F9
- Protein-C-Mangel** – PROC
- Protein-S-Mangel** – PROS1
- Thrombophilie, hereditäre – Stufe 1**
- Faktor V-Leiden: F5 - p.(Arg534Gln)
- Prothrombin-Gen: F2 - c.*97G>A in 3'UTR
- Thrombophilie, hereditäre – Stufe 2**
- ACE - Ins/Del-Polymorphismus
- Faktor 5 (HR2) - p.(His1327Arg)
- Faktor 5 (Cambridge) - p.(Arg334Thr)
- Faktor 13 - p.(Val35Leu)
- Von-Willebrand-Syndrom** – VWF

- Methyltetrahydrofolat-Reduktase: MTHFR - p.(Ala222Val)
- SERPINE1: PA11 - 4G/5G-Polymorphismus

Fiebersyndrome

- Fiebererkrankungen** – ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRCA, NLRP12, NLRP3 (CIAS1), NOD2, PSMB8, PSTPIP1, TMEM173, TNFRSF1A
- Cryopyrin-assoziierte periodische Syndrome (CAPS)
 - CINCA
 - familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom (FCAS)
 - familiäres Mittelmeerfieber (FMF)
 - Hyper-Ig D Syndrom (HIDS)
 - Muckle-Wells Syndrom (MWS)
 - NOMID
 - TNF-Rezeptor-1 assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS)

Infertilität / Individualnachweis

- Adrenogenitales Syndrom** – CYP17A1, CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2, STAR
- Androgeninsensivitätssyndrom** – AR
- Azoospermiefaktor (AZF)** – AZFa, AZFb, AZFc
- Congenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD)** – CFTR
- Hypospadie 1, X-gebunden** – AR
- Geschlechtsumkehr** – SRY
- Störung der Spermatogenese** – AURKC, CATSPER1, DMRT1, DPY19L2, KLHL10, NR5A1, PLCZ1, SEPT12, SPATA16, SYCP3, TEX11, TEX14, USP9Y

- Prämature Ovarialinsuffizienz (POI) inkl. FXPOI (Repeatanalyse: FMR1)** BMP15 (GDF9B), DIAPH2, ESR1, FIGLA, FOXL2, FSHR, GDF9, INHA, LHCGR, NOBOX, NR5A1, STAG3, SOHLH1, SOHLH2
- Ausschluss mütterlicher Kontamination für pränatale Proben**
- Eiigkeit (Zwillinge)**
- Abstammungsuntersuchung**
(genetische Analyse zu med. Zwecken (entspr. §5 Abs. 2 GenDG))

Kardiogenetik

- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie** – CTNNA3, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43
- Brugada Syndrom (BrS)** – CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN5A, TRPM4
- Erweiterte Diagnostik: ANK2, CALM1, CASQ2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PRP2, RYR2, SCN4B, SNTA1, TRDN
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM)** – ACTN2, BAG3, DES, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH7, RBM20, SCN5A, TNNI3, TNNT2, TPM1
- Erweiterte Diagnostik: ACTC1, ANKRD1, CSRP3, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, FKTN, JUP, MYH6, PKP2, PLN, RYR2, SGCD, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, TNNC1, VCL
- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)** – ACTC1, ACTN2, CAV3, CSRP3, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, VCL
- Erweiterte Diagnostik: ANKRD1, CACNA1C, CASQ2, DES, JPH2, MYH6, PLN, PRKAG2

- Jervell und Lange-Nielsen Syndrom (JLNS)** – KCNQ1, KCNE1
- Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)** – CALM1, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TRDN
- Erweiterte Diagnostik: ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, SCN1B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRPM4
- Long QT Syndrom (LQT) / Romano-Ward Syndrom** – CACNA1C, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1
- Erweiterte Diagnostik: ANK2, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CASQ2, GPD1L, HCN4, PKP2, RYR2, SCN1B, TRDN, TRPM4
- Noncompaction Kardiomyopathie** – ACTC1, DTNA, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, RYR2, TAZ, TNNT2, TPM1
- Restriktive Kardiomyopathie** – DES, MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2
- Short QT Syndrom (SQT)** – CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1

Name, Vorname des Patienten _____

Migräne

- Familiäre hemiplegische Migräne (FHM)** – ATP1A2, CACNA1A, PRRT2, SCN1A, SLC2A1, SLC1A3, POLG, TREX1

Mitochondriopathien

- | | |
|--|---|
| <p><input type="checkbox"/> Alpers Huttenlocher Syndrom – POLG</p> <p><input type="checkbox"/> Chronisch progressive externe Ophthalmoplegie (CPEO) – MT-TL1, MT-TN, MT-TI, MT-TL2, MT-TA, POLG</p> <p><input type="checkbox"/> Diabetes-Deafness Syndrom – MT-TE, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-RNR1, MT-TS2</p> <p><input type="checkbox"/> Kearns-Sayre Syndrom – MT-TL2</p> <p><input type="checkbox"/> Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie (LHON) – MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6</p> <p><input type="checkbox"/> Leigh Syndrom – MT-ATP6, MT-TA, MT-TE, MT-TG, MT-TK, MT-TL1, MT-ND3, MT-ND5, MT-ND6, MT-TW</p> | <p><input type="checkbox"/> MELAS – MT-TL1</p> <p><input type="checkbox"/> MERRF – MT-TL1, MT-TK</p> <p><input type="checkbox"/> Mitochondriale Myopathie – MT-TE, MT-TH, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TP, MT-TS2, MT-TT</p> <p><input type="checkbox"/> NARP – MT-ATP6</p> <p><input type="checkbox"/> Taubheit, Aminoglycosid-induziert – MT-RNR1, MT-TS1</p> |
|--|---|

Neuromuskuläre und muskuläre Erkrankungen

- | | |
|--|--|
| <p><input type="checkbox"/> Dystonie (DYT) – ADCY5, ANO3, ANO5, AMO5, ATP1A3, GCH1, GNAL, PANK2, PNKD, PRKRA, PRRT2, SGCE, SLC2A1, SPR, TAF1, TH, THAP1, TOR1A, TUBB4A
Zutreffendes bitte unterstreichen:
• Dopa-responsive Dystonie (DRD) • Myoklonus-Dystonie
• Segawa Syndrom • Torsionsdystonie 1</p> <p><input type="checkbox"/> Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD) – ANO5, CAPN3, CAV3, DYSF, FKRP, FKTN, LMNA, MYOT (TTID), SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRIM32
Zutreffendes bitte unterstreichen:
• Muskeldystrophie • Muskeldystrophie Typ Miyoshi
Erweiterte Diagnostik: DAG1, DES, DNAJB6, HNRNPDL, PLEC, POMT1, POMT2, TNPO3</p> <p><input type="checkbox"/> Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD) – autosomal dominant – CAV3, DES, DNAJB6, HNRNPDL, LMNA, MYOT, TNPO3</p> <p><input type="checkbox"/> Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD) – autosomal rezessiv – ANO5, CAPN3, DAG1, DYSF, FKRP, FKTN, PLEC, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRIM32</p> <p><input type="checkbox"/> Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP) – MLPA 17p11.2, PMP22</p> <p><input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensible Neuropathie (HMSN) – MLPA 17p11.2, DN2, EGR2, GARS, GDAP1, GJB1 (CX32), HSPB1, HSPB8, KIF1B, LITAF, LMNA, MFN2, MPZ, NEFL, PMP22, RAB7A, YARS
Erweiterte Diagnostik: AARS, ARHGEF10, DYNC1H1, HOXD10, IGHMBP2, LRSAM1, PRX, TRPV4</p> <p><input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensible Neuropathie (HMSN) - autosomal dominant
DNM2, EGR2, GARS, GDAP1, HSPB1, HSPB8, KIF1B, LITAF, MFN2, MPZ, NEFL, PMP22, RAB7A, YARS
Erweiterte Diagnostik: AARS, ARHGEF10, DYNC1H1, HOXD10, LRSAM1, PRX</p> | <p><input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensible Neuropathie Typ 1 – primär demyelinisierend
EGR2, GDAP1, GJB1 (CX32), LITAF, MPZ, NEFL, PMP22, PRX</p> <p><input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensible Neuropathie Typ 1 – primär axonal - GARS, GDAP1, GJB1 (CX32), HSPB1, HSPB8, LMNA, MFN2, MPZ, NEFL, RAB7A</p> <p><input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensible Neuropathie, distal (dHMN) – BSCL2, DCTN1, DNAJB2, GARS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, REEP1, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, TRPV4</p> <p><input type="checkbox"/> Muskelatrophie Typ Kennedy / Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA)
Repeatanalyse: AR</p> <p><input type="checkbox"/> Muskeldystrophie Duchenne / Becker – DMD</p> <p><input type="checkbox"/> Muskeldystrophie Emery-Dreyfuss (EDMD) – EMD, LMNA</p> <p><input type="checkbox"/> Myotone Dystrophie Typ 1 – Repeatanalyse: DMPK</p> <p><input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie (SMA) – SMN1</p> <p><input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie – infantil – ASAH1, ASCC1, ATP7A, DYNC1H1, EXOSC3, IGHMBP2, PLEKHG5, TRPV4, UBA1, VRK1, SMN1</p> <p><input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie – adult – AARS, ATP7A, BSCL2, DCTN1, DNAJB2, GARS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, REEP1, SETX, SLC5A7, TRPV4, VAPB, SMN1, Repeatanalyse: AR</p> <p><input type="checkbox"/> Spinocerebelläre Ataxien (SCA1 / SCA2 / SCA3 / SCA6 / SCA7)
Repeatanalyse: ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7</p> <p><input type="checkbox"/> weitere Diagnostik zu den Spinocerebellären Ataxien – siehe neurologische Erkrankungen</p> <p><input type="checkbox"/> Transthyretin-assoziierte Amyloid-Polyneuropathie – TTR</p> |
|--|--|

Neurologische Erkrankungen

- | | |
|---|--|
| <p><input type="checkbox"/> Alzheimer-Demenz (AD) – APP, CHMP2B, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, TARDBP, TREM2, UBQLN2, VCP, VPS35</p> <p><input type="checkbox"/> Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) – ALS2, ANG, CHCHD10, FUS, MATR3, SETX, SOD1, TARDBP, VAPB, CHMP28, UBQLN2, VCP
Repeatanalyse: C9ORF72, SCA1, SCA2</p> <p><input type="checkbox"/> Ataxia teleangiectasia – ATM</p> <p><input type="checkbox"/> Ataxie mit Okulomotorischer Apraxie – APTX, SETX, PIK3R5, PNKP</p> <p><input type="checkbox"/> CADASIL Syndrom – NOTCH3</p> <p><input type="checkbox"/> Chorea Huntington – Repeatanalyse: HTT</p> <p><input type="checkbox"/> Chorea Huntington-like (HD-like) – Repeatanalyse: HD-like 1 (PRNP), HD-like 2 (JPH3), HD-like 4 (TBP), DRPLA (ATN1)</p> <p><input type="checkbox"/> Choreiforme Bewegungsstörung – ADCY5, ARSA, FRRS1L, FTL, GM2A, GNAO1, JPH3, KCNA1, NKX2-1, PRNP, RNF216, VPS13A, XK
Repeatanalyse: HD (HTT), HDlike (JPH3, TBP, PRNP), DRPLA (ATN1), SCA 1, 2, 3, 6, 7</p> <p><input type="checkbox"/> Creutzfeldt-Jacob-Krankheit (CJD) – PRNP</p> | <p><input type="checkbox"/> Demenz – APOE, APP, CHCHD10, CHMP2B, GRN, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SQSTM1, TARDBP, TBK1, VCP, Repeatanalyse: C9ORF72</p> <p><input type="checkbox"/> DRPLA – Repeatanalyse: ATN1</p> <p><input type="checkbox"/> Dystonien (DYT) – ADCY5, ANO3, ANO5, ATP1A3, GCH1, GNAL, PANK2, PNKD, PRKRA, PRRT2, SGCE, SLC2A1, SPR, TAF1, TH, THAP1, TOR1A, TUBB4A
Zutreffendes bitte unterstreichen:
• Dopa-responsive Dystonie (DRD) • Myoklonus-Dystonie
• Segawa Syndrom • Torsionsdystonie 1</p> <p><input type="checkbox"/> Episodische Ataxie – CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SCN2A, SLC1A3</p> <p><input type="checkbox"/> Fatale familiäre Insomnie (FFI) – PRNP</p> <p><input type="checkbox"/> Fragiles-X-assoziiertes Tremor / Ataxie Syndrom (FXTAS) – Repeatanalyse: FMR1</p> <p><input type="checkbox"/> Friedreich Ataxie – Repeatanalyse: FXN, Sequenzierung</p> <p><input type="checkbox"/> Frontotemporale Demenz (FTD) – APP, CHCHD10, CHMP2B, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, TARDBP, TBK1, TREM2, UBQLN2, VCP, Repeatanalyse: C9ORF72</p> |
|---|--|

Name, Vorname des Patienten

- | | |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Gerstmann-Sträussler-Scheinker Syndrom (GSD) – PRNP <input type="checkbox"/> Hereditäre spastische Paraplegie (HSP / SPG) – ATL1, CYP7B1, KIF5A, REEP1, SPAST, SPG11, SPG7, ZFYVE26 <input type="checkbox"/> Hereditäre spastische Paraplegie (HSP / SPG) – autosomal dominant – ATL1, BSCL2, HSPD1, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST, SPG7, ZFYVE27 <input type="checkbox"/> Hereditäre spastische Paraplegie (HSP / SPG) – autosomal rezessiv und X-chromosomal – CYP7B1, L1CAM, PLP1, SLC16A2, SPG11, SPG7, ZFYVE26 <input type="checkbox"/> Hereditäre spastische Paraplegie (HSP / SPG) – komplex – BSCL2, KIF5A, L1CAM, PLP1, SLC16A2, SPG11, SPG7, ZFYVE26, ZFYVE27 <input type="checkbox"/> Hereditäre spastische Paraplegie (HSP / SPG) – rein – ATL1, CYP7B1, HSPD1, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST, SPG11, SPG7, ZFYVE27 <input type="checkbox"/> Juveniler Schlaganfall – COL4A1, COL4A2, GLA, NOTCH3, TREX1 <input type="checkbox"/> Kreatin Defizienz Syndrom – SLC6A8 <input type="checkbox"/> Leukodystrophie, autosomal-dominant – LMNB1 <input type="checkbox"/> L1 Syndrom / MASA Syndrom / X-chromosomale komplizierte spastische Paraplegie – L1CAM <input type="checkbox"/> Mikroangiopathien – COL4A1, COL4A2, CTC1, GLA, HTRA1, NOTCH3, TREX1 <input type="checkbox"/> Morbus Wilson – ATP7B <input type="checkbox"/> Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn (NBIA) – ATP13A2, C19ORF12, CP, DCAF17, FA2H, FTL, IBA57, PANK2, PLA2G6, WDR45 <input type="checkbox"/> Parkinson – ATP1A3, FBXO7, LRRK2, PARK2 (PRKN), PARK7 (DJ1), PINK1, SLC6A3, SNCA, VPS35 | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung – PLP1 <input type="checkbox"/> Pick-Krankheit (PIDD) – MAPT, PSEN1 <input type="checkbox"/> Spastische Ataxien (SPAX) – AFG3L2, KIF1C, MARS2, MTPAP, SACS, SPG7, VAMP1 <input type="checkbox"/> Spinocerebelläre Ataxien (SCA) – FGF14, ITPR1, SPG7, SPTBN2, PNPLA6, PRKCG, Repeatanalyse: SCA1, 2, 3, 6, 7, 17, DRPLA, FXTAS <input type="checkbox"/> Spinocerebelläre Ataxien (SCA) – autosomal dominant – FGF14, ITPR1, KCNC3, PDYN, PRKCG, SPTBN2, TMEM240, TTBK2, VAMP1, Repeatanalyse: SCA1, 2, 3, 6, 7, 17, DRPLA, FXTAS Erweiterte Diagnostik: AFG3L, ATP1A3, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CCDC88C, DNAJC5, DNMT1, EEF2, ELOVL4, ELOVL5, KCNA1, KCND3, SCN2A, SLC1A3, SPG7, TGM6, TRPC3 <input type="checkbox"/> Spinocerebelläre Ataxien (SCA) – autosomal rezessiv und X-chromosomal ADCK3, ANO10, APTX, PNPLA6, POLG, SETX, SPG7, STUB1, Repeatanalyse: FXN Erweiterte Diagnostik: ABCB7, AFG3L2, AHI1, ARL13B, ATP8A2, C5orf42, CA8, CC2D2A, CEP290, CEP41, CLCN2, CLN5, CSPP1, DARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FLVCR1, FXN, GBA2, GOSR2, GRID2, GRM1, INPP5E, KIAA0586, KIF1C, KIF7, MARS2, MRE11A, MTPAP, NPC2, NPHP1, OPA1, PDE6D, PIK3R5, PNKP, POC1B, RPGRIP1L, SACS, SIL1, SNX14, SPTBN2, SYNE1, SYT14, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, WWOX, ZNF423 |
|---|---|

Nierenerkrankungen

- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Alport Syndrom – CD151, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9 <input type="checkbox"/> BOR Syndrom – EYA1, SIX1, SIX5 <input type="checkbox"/> Nierenzysten- und Diabetessyndrom (RCAD) – MLPA 17q12, HNF1B | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Polyzystische Nierenerkrankungen, autosomal dominant – EYA1, HNF1B, PAX2, PKD1, PKD2, SALL1, SIX1, SIX5, UMOD <input type="checkbox"/> Polyzystische Nierenerkrankungen, autosomal rezessiv – FRAS1, PKHD1 |
|---|--|

Pharmakogenetik

- CYP2C9 Genotypisierung vor Gabe von Sildenafil (Mayzent®)
- DPYD Genotypisierung vor Gabe von 5-Fluorouracil (5-FU Toxizität) - Exon 14-Skipping-Mutation, c.1679T>G, c.2846A>T, c.1236G>A/HapB3

Stoffwechselerkrankungen

- | | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Adipositas – ADRB2, ADRB3, AGRP, BDNF, CARTPT, ENPP1, GHRL, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, NR0B2, NTRK2, PCSK1, POMC, PRARG, SDC3, SIM1, UCP1, UCP3 <input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom – CYP17A1, CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2, STAR <input type="checkbox"/> Alpha-1-Antitrypsinmangel – SERPINA1 (PI1) <input type="checkbox"/> Cholestase, intrahepatische progressive – ABCB4, ABCB11, ATP8B1, NR1H4, TJP2 <input type="checkbox"/> Chronische Granulomatose – CYBB <input type="checkbox"/> Crigler-Najjar Syndrom – UGT1A1 <input type="checkbox"/> Cystische Fibrose / CBAVD – CFTR <input type="checkbox"/> Favismus – G6PD <input type="checkbox"/> Hyperlipoproteinämien / Hypercholesterinämien – APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LIPC, LPL, PCSK9 Erweiterte Diagnostik: ABCA1, ANGPTL3, ANGPTL4, CETP, LCAT, LIPG, LMF1, MTPP <input type="checkbox"/> Hypolipoproteinämien – ABCA1, ANGPTL3, APOA1, APOB, LCAT, MTPP, PCSK9 Erweiterte Diagnostik: ANGPTL4, APOE, APOA5, CETP, LDLR, LIPC, LIPG, LPL <input type="checkbox"/> Fruktose-Intoleranz – ALDOB <input type="checkbox"/> Hämochromatose, hereditär – 1. Stufe HFE: p.Cys282Tyr/ p.His63Asp; 2. Stufe: BMP6, FTL, FTH1, HAMP, HFE, HJV (HFE2), SLC40A1, TFR2 | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Hereditäres angioneurotisches Ödem (HAE) – SERPING1 (C1NH) <input type="checkbox"/> Histamin-Intoleranz – AOC1 (ABP1, DAO), HNMT <input type="checkbox"/> Homocysteinämie – CBS, MTHFR <input type="checkbox"/> Hyper-IgE Syndrom – DOCK8, STAT1, STAT3, TYK2 <input type="checkbox"/> Hypophysen-Hormondefizienz – HEX3, LHX3, LHX4, PROP1, POU1F1 <input type="checkbox"/> Laktose-Intoleranz – LCT (Promotor) <input type="checkbox"/> Lipodystrophie, Typ Dunnigan – LMNA <input type="checkbox"/> Maturity onset diabetes of the young (MODY) – ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1 <input type="checkbox"/> Mikrodeletionssyndrom 17q12 – MLPA 17q12 <input type="checkbox"/> Morbus Fabry – GLA <input type="checkbox"/> Morbus Gaucher - GBA <input type="checkbox"/> Morbus Meulengracht – UGT1A1 <input type="checkbox"/> Morbus Pompe – GAA <input type="checkbox"/> Morbus Wilson – ATP7B <input type="checkbox"/> Pankreatitis – CASR, CFTR, CPA1, CTSC, PRSS1, SPINK1 <input type="checkbox"/> Phenylketonurie – PAH, QDPR <input type="checkbox"/> Wolfram Syndrom (WFS) – WFS1, CISD2 (WFS2) |
|--|---|

Name, Vorname des Patienten _____

Taubheit / Schwerhörigkeit

- Sensorineurale Schwerhörigkeit Typ 1, nicht syndromal** – GJB2 (CX26)
- Taubheit / Schwerhörigkeit, nicht syndromal** (Basisdiagnostik) – COCH, GJB2, GJB6, MYO7A, OTOA, SLC26A4, STRC, TECTA
- Taubheit / Schwerhörigkeit, nicht syndromal (dominant)** – ACTG1, COCH, GJB2, KCNQ4, MYH14, MYH9, TECTA, TMC1, WFS1
Erweiterte Diagnostik: CCDC50, COL11A2, CRYM, DFNA5, DIAPH1, EYA4, MYO6, MYO7A, POU3F4, PRPS1, SIX1
- Taubheit / Schwerhörigkeit, nicht syndromal (rezessiv)** – GJB2, MYO15A, MYO7A, OTOF, SLC26A4, STRC, TMC1
Erweiterte Diagnostik: BSND, CDH23, CIB2, DFNB31, GJB3, GJB6, GPSM2, ILDR1, MYO6, OTOA, PCDH15, PRPS1, TECTA, TMC1, TMPRSS3, TPRN, USH1C, USH2A
- Taubheit / Schwerhörigkeit, X-linked** – COL4A6, POU3F4, PRPS1

Taubheit / Schwerhörigkeit, syndromal:

- Alport Syndrom** – COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9
- Alström Syndrom** – ALMS1
- Bartter Syndrom Typ 4A / infantiles Bartter Syndrom mit sensorineuraler Schwerhörigkeit** – BSND
- BOR Syndrom** – EYA1, SIX1, SIX5
- Beckwith-Wiedemann Syndrom mit Taubheit** – CDKN1C
- CHARGE Syndrom** – CHD7

- kranioetaphysäre Dysplasie (CMDD)** – ANKH
- Deafness, X-linked 6** – COL4A6
- Jervell & Lange Nielsen** – KCNE1, KCNQ1
- mitochondriale Schwerhörigkeit** – (siehe Mitochondriopathien)
- Nephropathie mit Diabetes** – CD151
- Norrie Syndrom** – NDP
- Pendred Syndrom** – FOXI1, KCNJ10, SLC26A4
- Perrault Syndrom** – CLPP, HARS, HSD17B4, LARS2
- Polyneuropathie – Hörverlust – Ataxie – Retinitis pigmentosa – Katarakt (PHARC)** – ABHD12
- Sinusknoten-Dysfunktion und Schwerhörigkeit (SANDD)** – CACNA1D
- Stickler Syndrom** – COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL11A1, COL11A2
- Temtamy präaxiales Brachydaktylie Syndrom (TPBS)** – CHSY1
- Treacher Collins Syndrom** – POLR1C, POLR1D, TCOF1
- Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie mit Diabetes mellitus und sensorineuraler Schwerhörigkeit (TRMA)** – SLC19A2
- Usher Syndrom** – MYO7A, PDZD7, USH2A
Erweiterte Diagnostik: ADGRV1 (GPR98), CDH23, CIB2, CLRN1, HARS, PCDH15, USH1G, WHRN (DFNB31)
- Waardenburg Syndrom** – EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10

Tumorerkrankungen

- Basalzellkarzinom** – PTCH1, PTEN, SUFU
- Brust- und Ovarialkrebs** – BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D, TP53
Erweiterte Diagnostik: ATM, BRIP1, CDH1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PMS2, PTEN, STK11
- Cowden Syndrom** – PTEN, SDHB, SDHD
- Fanconianämie** – BRCA2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL
Erweiterte Diagnostik: BRCA1, BRIP1, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4
- Haarzelleukämie** – BRAF: p.(Val600Glu)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)** – EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2
- Juvenile Polyposis** – BMPR1A, PTEN, SMAD4
- Legius Syndrom** – SPRED1
- Li-Fraumeni Syndrom** – TP53
- Malignes Melanom** – BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, PTEN, RB1, TP53
- Magenkrebs** – BMPR1A, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SMAD4, STK11, TP53

- Medulläres Schilddrüsenkarzinom, familiär** – RET
- Mikrosatelliten-Instabilität (MSI)**
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 1** – MEN1
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 2A / Typ 2B** – RET
- Nijmegen-Breakage Syndrom (NBS)** – NBN
- Neurofibromatose Typ 1** – NF1
- Neurofibromatose Typ 2** – NF2
- Pankreaskarzinom** – APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PRSS1, PTEN, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53, VHL
- Peutz-Jeghers Syndrom** – STK11
- Polyposis coli** – APC, BMPR1A, CHEK2, MUTYH, PTEN, SMAD4, STK11
- Retinoblastom** – RB1
- Schwannomatose** – SMARCB1, NF2
- Tuberöse Sklerose** – TSC1, TSC2
- Von-Hippel-Lindau Syndrom** – VHL

Hämatologisch-Onkologische Erkrankungen

Akute Myeloische Leukämie (AML)

- Basisdiagnostik: ASXL1, CEBPA, FLT3, NPM1, RUNX1, TP53
- ergänzend: DNMT3A, IDH1, IDH2, KIT

Chronische Lymphatische Leukämie (CLL)

- Basisdiagnostik: TP53
- ergänzend: IGHV*

Chronische Myelomonozytäre Leukämie (CMML)

- Basisdiagnostik: ASXL1, NRAS, RUNX1, SRSF2, TET2, TP53, SETBP1*
- ergänzend: BCOR, CBL, DNMT3A, EZH2, FLT3, IDH1, IDH2, JAK2, KRAS, NF1, NPM1, NRAS, SF3B1, U2AF1, ZRSR2

Chronische Neutrophilenleukämie (CNL) / aCML

- CNL:** ASXL1, CBL, CSF3R T618I
- aCML:** ASXL1, TET2, SRSF2, NRAS, KRAS, SETBP1*

Eosinophilie (CEL, HES, MPN-Eo)

- KIT D816V, JAK2 V617F

Essentielle Thrombozythämie (ET)

- CALR, JAK2 V617F, MPL

Haarzelleukämie

- BRAF V600E

Lymphatische Neoplasien

- ATM, BCOR, BRAF, CXCR4, DNMT3A, EZH2, KRAS, MAP2K1, MYD88, NOTCH1, NRAS, SF3B1, STAT3, TET2, TP53

Mastozytose

- Basisdiagnostik: KIT D816V
- ergänzend: ASXL1, CBL, EZH2, JAK2, KRAS, NRAS, RUNX1, SRSF2, TET2, U2AF1

Morbus Waldenström

- CXCR4, MYD88

Myelodysplastisches Syndrom (MDS)

- Basisdiagnostik: ASXL1, EZH2, RUNX1, TP53
- ergänzend: CBL, DNMT3A, JAK2, SF3B1, SRSF2, TET2, U2AF1, ZRSR2

Myeloproliferative Neoplasie (MPN)

- Basisdiagnostik: CALR, JAK2 V617F, MPL
- ergänzend: ASXL1, CBL, CSF3R, DNMT3A, EZH2, IDH1, IDH2, KIT, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1

Polyzythämia Vera (PV)

- JAK2 V617F, JAK2 Exon 12

Primäre Myelofibrose (PMF, OMF)

- CALR, JAK2 V617F, MPL

Triple-negative MPN

- ASXL1, EZH2, IDH1, IDH2, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1

Weitere Einzelgene (z. B. bei Verlaufskontrolle/MRD):

-

* Untersuchung in Kooperation mit Laborpartner

Hinweise: Es werden nur Genregionen mit bekannten Mutationen untersucht. „Basisdiagnostik“ umfasst jeweils die laut aktuellen Leitlinien prognostisch, diagnostisch und/oder therapeutisch relevantesten Gene.