

**Anforderungsformular
Molekulargenetische Diagnostik**

 Akademisches Lehrkrankenhaus
der Universität Tübingen

**Zentrum für Diagnostik
Institut für Klinische Genetik**
Dr. med. Hans-Jürgen Pander
Ärztlicher Leiter

**MVZ am Klinikum Stuttgart
Fachbereich Humangenetik**

 Anschrift für Probeneinsendungen:
Postfach 15 02 63
D-70075 Stuttgart

 Tel.: +49 (0)711 278-74001
Fax: +49 (0)711 278-74000

Geschlecht: weiblich männlich unbekannt (z.B. Fet)

Untersuchungsmaterial: EDTA-Blut (mind. 2–5 ml)

 Sonstiges: _____

Entnahmedatum, (ggf. Uhrzeit): _____

ethnische Herkunft: _____

 Schwangerschaft: ja nein

Abrechnungsinformation

-
- ambulant gesetzlich versichert (
- bitte eine Laborüberweisung Muster 10 beifügen**
-)
-
-
- privat versichert
-
-
- stationär
-
-
- Selbstzahler

Einsender (Druckschrift)

Name: _____ ggf. Klinik: _____

Adresse: _____

Tel./Fax: _____

Unterschrift verantwortlicher Arzt gemäß GenDG: _____

Probeneingang (Datum): _____

Interne Probennummer: _____

Verweis: _____

-
- Die Einverständniserklärung des Patienten für die Durchführung der genetischen Analyse gemäß GenDG liegt mir vor.

Unterschrift verantwortlicher Arzt gemäß GenDG

Einverständniserklärung der Patientin / des Patienten (bzw. des gesetzlichen Vertreters) gemäß GenDG

Mit meiner Unterschrift bestätige ich, dass ich über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Grenzen der geplanten genetischen Untersuchung(en) sowie den mit der Probenentnahme verbundenen Risiken gemäß GenDG aufgeklärt worden bin. Unter Kenntnis meines jederzeitigen Widerrufsrechtes erkläre ich nach ausreichender Bedenkzeit mein Einverständnis mit der / den geplanten genetischen Untersuchung(en) und der dafür erforderlichen Probenentnahme.

 Ich bin einverstanden mit (**Nichtzutreffendes bitte ggf. streichen**):

- **der Speicherung der erhobenen Befunde** in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend der gesetzlichen Vorgaben und über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus;
- **dem Verbleib von überschüssigem Untersuchungsmaterial** nach Abschluss der Analyse zum Zweck der Nachprüfbarkeit, der Qualitätssicherung und ggf. ergänzender Untersuchungen im Labor, welches die Analyse durchgeführt hat;
- **der Weiterleitung des Untersuchungsauftrags an Kooperationslabore** zur Durchführung weiterführender Diagnostik;
- **der Aufbewahrung und Verwendung** von überschüssigem Untersuchungsmaterial / erhobenen Befunden für wissenschaftliche Zwecke (in anonymisierter Form).

In seltenen Fällen können bei genetischen Untersuchungen medizinische Erkenntnisse gewonnen werden (zufällige Befunde), die nicht im Zusammenhang mit dem ursprünglichen Untersuchungsauftrag stehen.

Über diese Erkenntnisse möchte ich informiert werden

 ja nein

Über diese Erkenntnisse möchte ich nur informiert werden, wenn sich für mich oder meine Verwandten

Möglichkeiten für eine Behandlung ableiten lassen

 ja nein

Ort, Datum

Unterschrift Patientin/gesetzlicher Vertreter

Unterschrift verantwortlicher Arzt gemäß GenDG



Name, Vorname, Geb.-Datum:

Angaben zur Untersuchung (bitte sorgfältig und vollständig ausfüllen, da sonst keine Untersuchung möglich):

(Verdachts-) Diagnose:

Klinische Angaben:

Analysenart: diagnostisch (Untersuchter betroffen)
 prädiktiv (Untersuchter klinisch unauffällig)
 vorgeburtlich

Gibt es molekulargenetische Voruntersuchungen in Bezug auf die aktuelle Fragestellung? ja nein
(bitte ggf. Befundkopie beilegen)

Familienanamnese:

Gibt es einen Indexpatienten (Betroffenen) in der Familie? ja nein
Wenn ja: Angabe von Verwandtschaftsgrad und Erkrankung

Gibt es Ergebnisse von genetischen Untersuchungen des Indexpatienten ? ja nein
(bitte ggf. Befundkopie beilegen)

Liegen zum Indexpatienten keine oder unvollständige Informationen vor, ist eine Begründung für die angeforderte Untersuchung erforderlich (z.B. Wahrscheinlichkeit der Anlageträgerschaft, verbleibendes Lebenszeit-Erkrankungsrisiko):

Angeforderte Untersuchungen:

- Genanalyse:
- DNA-Asservierung

Für Fragen bzgl. unserer Untersuchungen stehen Ihnen zur Verfügung:

Frau Dr. Martina Wölfle (Molekulargenetische Diagnostik) Tel.: 0711 278-74008

Frau Martina Plasilova, PhD (Molekulargenetische Diagnostik) Tel.: 0711 278-74021

Für folgende weitere Bereiche

- **Pränatale Diagnostik**
- **Postnatale zytogenetische Diagnostik**
- **Microarray-Diagnostik**

schicken wir Ihnen gerne unsere **Anforderungsformulare** zu.

Telefonisch sind wir unter folgender Telefonnummer zu erreichen: 0711 278-74001, Fax: 0711 278-74000

E-Mail: genetik@klinikum-stuttgart.de

Weitere Informationen über unser Leistungsspektrum finden Sie unter: www.klinikum-stuttgart.de/kliniken-institute-zentren/institut-fuer-klinische-genetik



Name, Vorname, Geb.-Datum: _____

Molekulargenetische Untersuchungen

Augenerkrankungen

2-5ml EDTA-Blut

- Aniridie
PAX6
- Familiäre exsudative Vitreoretinopathie (X-chromosomal) *NDP*
- Norrie-Syndrom
NDP
- Retinoblastom
RB1
- Zapfen-Stäbchen-Dystrophie / Retinitis Pigmentosa 65
CDHR1
- Sonstiges: _____

Autoinflammatorische Syndrome

2-5ml EDTA-Blut

- Cryopyrin-assoziierte periodische Syndrome (CAPS)
 - chronisch-infantiles-neurologisch-kutan-artikuläres-Syndrom (CINCA)
NLRP3
 - familiäres-Kälte-assoziiertes Syndrom (FCAS)
NLRP3
 - Muckle-Wells-Syndrom (MWS)
NLRP3
- Hyper-IgD-Syndrom / Mevalonazidurie (HIDS)
MVK
- Familiäres Mittelmeerfieber (FMF)
MEFV
- TNF-Rezeptor-assoziiertes periodisches Fiebersyndrom (TRAPS)
TNFRSF1A
- Sonstiges: _____

Epilepsien

2-5ml EDTA-Blut

- Epileptische Enzephalopathie
 - CDKL5*
 - ARX*
- Epilepsie, Pyridoxin-abhängig
ALDH7A1
- Frühinfantile X-chromosomale epileptische Enzephalopathie Typ 9
PCDH19
- Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus (GEFS+) / Dravet-Syndrom
 - SCN1A*
 - SCN9A*
- West-Syndrom / epileptische frühinfantile Enzephalopathie / X-chromosomale Lissenzephalie mit Genitalanomalien
ARX
- Sonstiges: _____

Fehlbildungs- und Entwicklungsstörung Syndrome

2-5ml EDTA-Blut

- Ataxia-Telangiectasia
ATM
- Beckwith-Wiedemann Syndrom
 - Methylierungsanalyse
 - CDKN1C*
- Branchio-oto-renales Syndrom
 - Typ 1 *EYA1*
 - Typ 2 *SIX5*
- CHARGE-Syndrom
CHD7
- CLOVE-Syndrom / Megalenzephalie-Kapillarfehlbildungen-Polymikrogyrie-Syndrom / Cowden-like-Syndrom
PIK3CA
- Cornelia de Lange Syndrom
 - Typ 1 *NIPBL*
 - Typ 2 *SMC1A*
 - Typ 3 *SMC3*
- Hand-Fuß-Uterus Syndrom
HOXA13
- Kabuki-Syndrom
 - KDM6A*
 - KMT2D (MLL2)*
- IMAGE-Syndrom
CDKN1C
- Leydig-Zell-Hypoplasie / männliche Pubertas Praecox
LHCGR
- Lissenzephalie Typ 1 / Miller-Dieker –Syndrom
PAFAH1B1 (LIS1)
- MASA Syndrom / L1 Syndrom
L1CAM
- Myhre Syndrom
SMAD4
- Nager-Syndrom
SF3B4
- Nijmegen-Breakage-Syndrom
NBN
- Opitz Syndrom GBBB Typ 1
MID1
- Silver-Russell Syndrom
 - Methylierungsanalyse (H19- und IGF2-Gen)
 - UPD7, UPD11 und UPD14
- Simpson-Golabi-Behmel Syndrom
GPC3
- Smith-Lemli-Opitz Syndrom
DHCR7
- Treacher Collins Syndrom Typ 1
TCOF1
- Sonstiges: _____

RASopathien

Neuro-Kardio-Fazio-Kutane Syndrome (NCFC-Syndrome)

- Costello-Syndrom
HRAS
- Kardiofaziokutanes Syndrom
 - BRAF*
 - KRAS*
 - MAP2K1*
 - MAP2K2*
- LEOPARD-Syndrom
 - BRAF*
 - PTPN11*
 - RAF1*
- Noonan-Syndrom

<i>Stufe 1</i>	<i>Stufe 2</i>
<input type="checkbox"/> <i>PTPN11</i>	<input type="checkbox"/> <i>BRAF</i>
	<input type="checkbox"/> <i>KRAS</i>
	<input type="checkbox"/> <i>MAP2K1</i>
	<input type="checkbox"/> <i>NRAS</i>
	<input type="checkbox"/> <i>RAF1</i>
	<input type="checkbox"/> <i>RIT1</i>
	<input type="checkbox"/> <i>SOS1</i>

Haut- und Zahnerkrankungen

2-5ml EDTA-Blut

- Dyschromatosis symmetrica hereditaria / Aicardi-Goutières-Syndrom Typ 6
ADAR
- Epidermolysis bullosa simplex
 - KRT14*
 - KRT5*
- Hypohidrotische ektodermale Dysplasie
 - EDA*
 - EDAR*
 - EDARADD*
 - WNT10A*
- Oculokutaner Albinismus
 - Typ 1 *TYR*
 - Typ 2 *OCA2*
- Oligodontie / Hypodontie
 - AXIN2*
 - EDA*
 - MSX1*
 - PAX9*
 - WNT10A*
- TP63-Gen-assoziierte Krankheiten (ADULT-Syndrom, AEC-Syndrom, EEC-Syndrom, Limb-Mammary-Syndrom, Spalthand-Spaltfuß-Fehlbildung)
TP63
- Sonstiges: _____



Name, Vorname, Geb.-Datum:

Hämatologische Erkrankungen / Gerinnungsstörungen

2-5ml EDTA-Blut

- Bernard-Soulier Syndrom
 - GP1BA*
 - GP1BB*
 - GP9*
- Familiäre Dysfibrinogenämie / Afibrinogenämie / Hypofibrinogenämie
 - FGA*
 - FGB*
 - FGG*
- Fam. Hämothrombozytische Lymphohistiozytose *PRF1*
- Faktor V Mangel *F5*
- Faktor VII Mangel *F7*
- Faktor X Mangel *F10*
- Faktor XI Mangel *F11*
- Hämoglobinopathien
 - α-Thalassämie und Hb-Anomalien
 - HBA1*
 - HBA2*
 - β-Thalassämie und Hb-Anomalien (z. B. Sichelzellenanämie) *HBB*
- Hereditäre Sphärozytose Typ 1 *ANK1*
- Primäre fam. Polyzythämie Typ 1 *EPOR*
- Pyruvatkinase-Mangel *PKLR*
- Schwachman-Diamond Syndrom *SBDS*
- Thrombasthenie Glanzmann
 - ITGA2B*
 - ITGB3*
- Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura *ADAMTS13*
- Sonstiges: _____

Herzkrankungen

2-5ml EDTA-Blut

- CHARGE-Syndrom *CHD7*
- DiGeorge-Syndrom / velocardiofaciales Syndrom (22q11, 10p14)
- Fallot Tetralogie *NKX2-5*
- familiärer Atriumseptumdefekt *NKX2-5*
- Sonstiges: _____

Mentale Retardierung (siehe auch Microarray-Diagnostik)

2-5ml EDTA-Blut

- Aicardi-Goutières-Syndrom Typ 6 *ADAR*
- Angelman-Syndrom:
 - Methylierungsanalyse (MS-MLPA)
 - Mikrosatellitenanalyse
 - Sequenzierung *UBE3A*
- Cornelia de Lange Syndrom
 - Typ 1 *NIPBL*
 - Typ 2 *SMC1A*
 - Typ 3 *SMC3*
- FraX-A Syndrom (5-10ml EDTA-Blut)
 - Repeatanalyse
 - Southern Blot
 - Sequenzierung *FMR1*
- Kabuki-Syndrom
 - KDM6A*
 - KMT2D (MLL2)*
- Mikrozephalie und Pontozerebelläre Hypoplasie (MICPCH-Syndrom), mentale Retardierung *CASK*
- Mowat-Wilson-Syndrom *ZEB2*
- Myhre-Syndrom *SMAD4*
- Okulo-zerebro-faziales Syndrom, Typ Kaufman *UBE3B*
- Partington Syndrom / X-chromosomale unspezifische geistige Retardierung *ARX*
- Pitt-Hopkins Syndrom *TCF4*
- Prader-Willi Syndrom
 - Methylierungsanalyse (MS-MLPA)
 - Mikrosatellitenanalyse
- Rett-Syndrom *MECP2*
- Rett-like Syndrom
 - CDKL5*
 - FOXG1*
- Rubinstein-Taybi-Syndrom
 - CREBBP*
 - EP300*
- Williams-Beuren Syndrom 7q11.2 *ELN*
- X-chromosomale Form geistiger Retardierung (XLMR) Typ Nascimento *UBE2A*
- Sonstiges: _____

Metabolische und endokrine Erkrankungen / Fettstoffwechsel

2-5ml EDTA-Blut

- Adrenogenitales Syndrom
 - CYP11B1* *CYP21A2*
 - CYP17A1* *HSD3B2*
- Ahornsirupkrankheit (MSUD)
 - BCKDHA*
 - BCKDHB*
 - DBT*
- Alpha-1-Antitrypsinmangel *SERPINA1*
- Alpha-Mannosidose *MAN2B1*
- Aromatase-Mangel- / Exzess-Syndrom *CYP19A1*
- Carnitin-Aufnahme-Mangel *SLC22A5*
- Carnitin-Palmitoyl-Transferase IA-Mangel *CPT1A*
- Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel *CPT2*
- Crigler-Najjar Syndrom Typ I und II *UGT1A1*
- Cystische Fibrose *CFTR*
- Familiäre Schilddrüsen-Dyshormonogenese (Schilddrüsendysfunktion)
 - TPO*
 - TG*
- Fruktoseintoleranz *ALDOB*
- Gilbert Syndrom / Morbus Meulengracht *UGT1A1*
- Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Defizienz (Favismus) *G6PD*
- Glutarazidurie Typ 1 *GCDH*
- GLUT1-Mangel *SLC2A1*
- Glycin-Enzephalopathie
 - AMT*
 - GCSH*
 - GLDC*
- Glykogenspeicherkrankheit
 - Typ 0 *GYS2*
 - Typ 1a *G6PC*
 - Typ 1b/1c *SLC37A4*
 - Typ 2 *GAA*
 - Typ 5 (McArdle) *PYGM*
 - Danon Krankheit *LAMP2*
- Hämochromatose *HFE*
- Hyperkalzämie, infantile *CYP24A1*
- HDR-Syndrom (Hypoparathyreoidismus, Schwerhörigkeit und Nierenanomalie) *GATA3*
- Juvenile Nephronophthie Typ 1 / Senior-Loken-Syndrom Typ 1 *NPHP1*
- Kongenitale lipide Nebennierenhyperplasie *STAR*
- Lipodystrophie Typ Dunnigan *LMNA*
- MCAD-Defizienz *ACADM*
- Menkes-Syndrom / Okzipitalhorn-Syndrom *ATP7A*
- MODY-Diabetes (Maturity Onset Diabetes of the Young)
 - Typ 1 *HNF4A* Typ 3 *HNF1A*
 - Typ 2 *GCK* Typ 5 *HNF1B*
- Morbus Fabry *GLA*
- Morbus Wilson *ATP7B*
- Pankreatitis
 - CFTR*
 - PRSS1*
 - SPINK1*
- Phenylketonurie *PAH*
- Propionazidämie
 - PCCA*
 - PCCB*
- Renales Kolobom-Syndrom *PAX2*
- Sjögren-Larsson Syndrom *ALDH3A2*
- Succinatsemialdehyddehydrogenase-Mangel *ALDH5A1*
- Sonstiges: _____



Name, Vorname, Geb.-Datum:

Multisystemerkrankungen

2-5ml EDTA-Blut

- | | | |
|---|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Alpers-Syndrom
<i>POLG</i> <input type="checkbox"/> Ashkenazi-Mutationen <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> <i>ASPA</i> <input type="checkbox"/> <i>HEXA</i> <input type="checkbox"/> <i>BLM</i> <input type="checkbox"/> <i>IKBKAP</i> <input type="checkbox"/> <i>FANCC</i> <input type="checkbox"/> <i>MCOLN1</i> <input type="checkbox"/> <i>GBA</i> <input type="checkbox"/> <i>SMPD1</i> <input type="checkbox"/> Blepharophimose-Epikanthus inversus-Ptose-Syndrom
<i>FOXL2</i> <input type="checkbox"/> Carnitinpalmitoyltransferase II-Mangel
<i>CPT2</i> <input type="checkbox"/> Cockayne-Syndrom
<i>ERCC6</i> | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> COFS-Syndrom
(Zerebro-okulo-fazio-skeletales Syndrom) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> <i>ERCC1</i> <input type="checkbox"/> <i>ERCC2</i> <input type="checkbox"/> <i>ERCC5</i> <input type="checkbox"/> <i>ERCC6</i> <input type="checkbox"/> Goltz-Gorlin Syndrom
<i>PORCN</i> <input type="checkbox"/> Hutchison-Gilford Progerie
<i>LMNA</i> <input type="checkbox"/> Laminopathien
<i>LMNA</i> | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Mandibuloacrale Dysplasie <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> <i>LMNA</i> <input type="checkbox"/> <i>ZMPSTE24</i> <input type="checkbox"/> Progressive externe Ophthalmoplegie
<i>POLG</i> <input type="checkbox"/> Rothmund-Thomson-Syndrom (Baller-Gerold-Syndrom, PAPADILINO-Syndrom)
<i>RECQL4</i> <input type="checkbox"/> Werner Syndrom
<i>WRN</i> <input type="checkbox"/> ZMPSTE24-assoziierte Erkrankungen
<i>ZMPSTE24</i> |
|---|---|---|
- Sonstiges: _____

Muskelerkrankungen

2-5ml EDTA-Blut

- | | | |
|---|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Emery-Dreifuss Muskeldystrophie Typ 2 und 3
<i>LMNA</i> <input type="checkbox"/> Danon-Syndrom
<i>LAMP2</i> <input type="checkbox"/> Muskel-Augen-Gehirn-Krankheit
<i>POMGNT1</i> <input type="checkbox"/> Muskeldystrophie Becker / Duchenne
<i>DMD</i> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> MLPA <input type="checkbox"/> Sequenzierung | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> kongenitales Myasthenie Syndrom <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> <i>DOK7</i> <input type="checkbox"/> <i>RAPSN</i> (ACh-Rezeptor-Mangel assoziiert) <input type="checkbox"/> Myoadenylat Desaminase-Mangel
<i>AMPD1</i> <input type="checkbox"/> Myotone Dystrophie Typ 1
(5-10ml EDTA-Blut)
<i>DMPK</i> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Repeatanalyse <input type="checkbox"/> Southern Blot | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Myotone Dystrophie Typ 2 (PROMM)
<i>CNBP (ZNF9)</i> (Repeatanalyse) <input type="checkbox"/> Myotonia congenita Becker / Thomsen
<i>CLCN1</i> <input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie Typ 1-4
<i>SMN1</i> (MLPA) |
|---|--|---|
- Sonstiges: _____

Neurologische Erkrankungen

2-5ml EDTA-Blut

- | | | |
|---|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> CADASIL
<i>NOTCH3</i> <input type="checkbox"/> CARASIL
<i>HTRA1</i> <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie (demyelinisierender Typ)
<i>PMP22</i> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> MLPA <input type="checkbox"/> Sequenzierung weitere Gene <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> <i>MPZ</i> <input type="checkbox"/> <i>GJB1</i> <input type="checkbox"/> <i>LITAF</i> <input type="checkbox"/> <i>EGR2</i> <input type="checkbox"/> <i>SH3TC2</i> <input type="checkbox"/> <i>PRX</i> <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie (axonaler Typ) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> <i>MFN2</i> <input type="checkbox"/> <i>MPZ</i> <input type="checkbox"/> <i>GJB1</i> <input type="checkbox"/> Chorea Huntington
<i>HTT</i> (Repeatanalyse) <input type="checkbox"/> Chorea Huntington-like-Krankheit <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Typ 1 <i>PRNP</i> <input type="checkbox"/> Typ 2 <i>JPH3</i> (Repeatanalyse) <input type="checkbox"/> Creutzfeldt-Jakob-Krankheit
<i>PRNP</i> | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Diffuse hereditäre Leukoenzephalopathie mit Sphäroiden
<i>CSF1R</i> <input type="checkbox"/> GLUT1-Mangel
<i>SLC2A1</i> <input type="checkbox"/> Episodische Ataxie <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Typ 1 <i>KCNA1</i> <input type="checkbox"/> Typ 2 <i>CACNA1A</i> <input type="checkbox"/> Familiäre hemiplegische Migräne <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> <i>ATP1A2</i> <input type="checkbox"/> <i>CACNA1A</i> <input type="checkbox"/> <i>SCN1A</i> <input type="checkbox"/> Friedreich-Ataxie
<i>FXN</i> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Repeatanalyse <input type="checkbox"/> Sequenzierung <input type="checkbox"/> Gaucher-Krankheit
<i>GBA</i> <input type="checkbox"/> Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)
<i>PMP22</i> <input type="checkbox"/> Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 1A
<i>SPTLC1</i> <input type="checkbox"/> Hereditäre spastische Paraplegie <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Typ 3 <i>ATL1</i> <input type="checkbox"/> Typ 4 <i>SPAST</i> <input type="checkbox"/> Infantile neuroaxonale Dystrophie
<i>PLA2G6</i> | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Marinesco-Sjögren Syndrom
<i>SIL1</i> <input type="checkbox"/> Menkes-Syndrom / Occipitalhorn-Syndrom
<i>ATP7A</i> <input type="checkbox"/> Morbus Canavan
<i>ASPA</i> <input type="checkbox"/> Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Typ 1 <i>PANK2</i> <input type="checkbox"/> Typ 2B <i>PLA2G6</i> <input type="checkbox"/> Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration
<i>PANK2</i> <input type="checkbox"/> Periventriculäre noduläre Heterotopie
<i>FLNA</i> <input type="checkbox"/> SCN4A-Gen-assoziierte Krankheiten (Paramyotonia congenita, hyper-/hypokalämische periodische Paralyse)
<i>SCN4A</i> <input type="checkbox"/> SCN9A-Gen-assoziierte Schmerzsyndrome: Erythromelalgie / Schmerzunempfindlichkeit / PEPD-Krankheit (Paroxysmal extreme pain disorder)
<i>SCN9A</i> <input type="checkbox"/> Tay-Sachs Syndrom
<i>HEXA</i> |
|---|---|---|
- Sonstiges: _____

Reproduktionsmedizinische Genetik (inkl. Infertilität)

2-5ml EDTA-Blut

- | | | |
|---|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> <i>CYP11B1</i> <input type="checkbox"/> <i>CYP17A1</i> <input type="checkbox"/> <i>CYP21A2</i> <input type="checkbox"/> <i>HSD3B2</i> <input type="checkbox"/> Azoospermiefaktor
<i>AZF</i> (Deletionsanalyse) <input type="checkbox"/> FSH-Mangel
<i>FSHB</i> <input type="checkbox"/> Kongenitale Aplasie des vas deferens (CBAVD)
<i>CFTR</i> | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Primäre Ovarialinsuffizienz (POF) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> <i>BMP15</i> <input type="checkbox"/> <i>FMR1</i>-assoziierte POF (Repeatanalyse) <input type="checkbox"/> <i>DIAPH2</i> <input type="checkbox"/> <i>FIGLA</i> <input type="checkbox"/> <i>FOXL2</i> <input type="checkbox"/> <i>FSHB</i> <input type="checkbox"/> <i>FSHR</i> <input type="checkbox"/> <i>GDF9</i> <input type="checkbox"/> <i>NOBOX</i> <input type="checkbox"/> <i>NR5A1 (SF1)</i> <input type="checkbox"/> <i>POF1B</i> | <p><input type="checkbox"/> Sonstiges: _____</p> |
|---|--|--|

Name, Vorname, Geb.-Datum: _____

Schwerhörigkeit

2-5ml EDTA-Blut

- nicht-syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit
 - GJB2*
 - GJB6*

Sonstiges: _____

Skelett- und Wachstumsstörungen / Bindegewebserkrankungen

2-5ml EDTA-Blut

- Achondroplasie / Hypochondroplasie
FGFR3
- Atelosteogenese
FLNB
- Boomerang-Dysplasie
FLNB
- Brachydaktylie Typ E
 - HOXD13*
 - PTHLH*
- Campomele Dysplasie
SOX9
- Cutis laxa, autosomal dominant
ELN
- Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (Typ IV)
COL3A1
- Familiäres thorakales Aortenaneurysma mit Dissektion (TAAD)
 - ACTA2*
 - COL3A1*
 - FBN1*
 - MYH11*
 - MYLK*
 - SMAD3*
 - TGFB2*
 - TGFBR1*
 - TGFBR2*
- Fuhrmann Syndrom
WNT7A
- Hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie
 - ACVRL1*
 - ENG*
 - SMAD4*
- Holt-Oram Syndrom
TBX5
- Kleidokraniale Dysostose
RUNX2
- Langer mesomele Dysplasie
SHOX
- Larsen Syndrom
FLNB
- Leri-Weill Dyschondrosteose
SHOX
- Marfan Syndrom
 - FBN1*
 - TGFBR1*
 - TGFBR2*
- Marshall-Smith Syndrom
NFIX
- MULIBREY-Kleinwuchs
TRIM37
- Osteogenesis imperfecta
 - Typ 1 *COL1A1*
 - Typ 2 *COL1A2*
- Oto-palato-digitales Syndrom / weitere FLNA-Gen-assoziierte Filaminopathien
FLNA
- Progressive pseudorheumatoide infantile Arthropathie (Dysplasie)
WISP3
- Schinzel Phocomelie Syndrom
WNT7A
- SHOX*-Defizienz
 - MLPA
 - Sequenzierung
- Silver-Russell Syndrom
 - Methylierungsanalyse (H19- und IGF2-Gen)
 - UPD7, UPD11 und UPD14
- Sotos Syndrom
 - NFIX*
 - NSD1*

- Supravalvuläre Aortenstenose
ELN
- Syndaktylie Typ 5 / Synpolydaktylie Typ 1
HOXD13
- Synspondylismus
FLNB
- Thanatophore Dysplasie Typ 1 und 2
FGFR3
- Ulna-Mamma Syndrom
TBX3
- Weaver-Syndrom
EZH2

Kraniosynostose-Syndrome

- Apert Syndrom
FGFR2
- Beare-Stevenson Syndrom
FGFR2
- Crouzon Syndrom
 - FGFR2*
 - FGFR3*
- Jackson-Weiss Syndrom
FGFR2
- Muenke Syndrom
FGFR3
- Pfeiffer Syndrom
 - FGFR1*
 - FGFR2*
- Saethre-Chotzen Syndrom
TWIST1

Sonstiges: _____

Tumorerkrankungen und tumorassoziierte Erkrankungen

2-5ml EDTA-Blut

- Alagille Syndrom Typ 1
JAG1
- Ataxia-Telangiectasia
ATM
- Beckwith-Wiedemann Syndrom
 - Methylierungsanalyse
 - CDKN1C*
- Familiärer Brust- und Eierstockkrebs
Bei gesetzlich versicherten Patienten unbedingt Zusatzblatt S. 7 ausfüllen!

Stufe 1 <input type="checkbox"/> <i>BRCA1</i> <input type="checkbox"/> <i>BRCA2</i> <input type="checkbox"/> <i>CHEK2</i> <input type="checkbox"/> <i>PALB2</i> <input type="checkbox"/> <i>RAD51C</i>	Stufe 2 <input type="checkbox"/> <i>ATM</i> <input type="checkbox"/> <i>CDH1</i> <input type="checkbox"/> <i>NBN</i> <input type="checkbox"/> <i>RAD51D</i> <input type="checkbox"/> <i>TP53</i>
---	---
- Familiäre adenomatöse Polyposis
 - APC*
 - MUTYH*
- Familiäres Melanom
CDKN2A
- Familiärer rhabdoider Tumor
SMARCB1
- Gorlin-Syndrom (Basalzellnävus-Syndrom)
PTCH1
- Hereditäres Pankreas-Karzinom
 - BRCA2*
 - CDKN2A*
 - PALB2*
- Hereditäres Prostata-Karzinom
 - BRCA1*
 - BRCA2*
 - CHEK2*
- Juvenile Polyposis
 - BMPR1A*
 - SMAD4*
- Li-Fraumeni Syndrom
TP53
- Li-Fraumeni-like Syndrom
CHEK2
- Lynch-Syndrom / HNPCC
Bei gesetzlich versicherten Patienten unbedingt Zusatzblatt S. 7 ausfüllen!
 - MLH1*
 - MSH2*
 - MSH6*
 - PMS2*
- Magenkarzinom
CDH1
- Multiple endokrine Neoplasie
 - Typ 1 *MEN1*
 - Typ 2 *RET*
- Nijmegen-Breakage-Syndrom
NBN
- Peutz-Jeghers Syndrom
STK11
- PTEN-Harmartoma Tumor Syndrom
PTEN
 - Bannayan-Riley-Ruvalcaba Syndrom
 - Cowden Syndrom
 - Proteus und Proteus-ähnliche Syndrome
- Retinoblastom
RB1
- Schwannomatose (familiär / sporadisch)
SMARCB1
- Tuberöse Sklerose
 - TSC1*
 - TSC2*
- von Hippel-Lindau Syndrom
VHL
- Xeroderma pigmentosum
 - Gruppe D *ERCC2*
 - Gruppe G *ERCC3*

Sonstiges: _____



Name, Vorname, Geb.-Datum:

Notwendige Angaben vor der Durchführung einer DNA-Untersuchung **bei gesetzlich versicherten Patienten** bei

Verdacht auf hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom

Wir benötigen bei Auftragserteilung **Ihre Angabe, welches der folgenden Kriterien** gegeben ist und damit die Indikation für die Durchführung der Diagnostik besteht:

- mindestens 3 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie an Brustkrebs erkrankt, unabhängig vom Alter,
- mindestens 2 Frauen, davon 1 jünger als 50 Jahre aus der gleichen Linie einer Familie, an Brustkrebs erkrankt,
- mindestens 2 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie an Eierstockkrebs erkrankt,
- mindestens 1 Frau an Brustkrebs und 1 weitere Frau an Eierstockkrebs oder 1 Frau an Brust und Eierstockkrebs erkrankt,
- mindestens 1 Frau jünger als 36 Jahre an Brustkrebs erkrankt,
- mindestens 1 Frau jünger als 50 Jahre an bilateralem Brustkrebs erkrankt,
- mindestens 1 Mann an Brustkrebs und 1 Frau an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt.

Notwendige Angaben vor der Durchführung einer DNA-Untersuchung **bei gesetzlich versicherten Patienten** bei

Verdacht auf hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC), direkte Analyse der HNPCC-Gene (wenn kein Tumormaterial vorliegt)

Wir benötigen bei Auftragserteilung **Ihre Bestätigung, dass alle folgenden Kriterien (Amsterdam-II-Kriterien) erfüllt sind** und damit die Indikation für die Durchführung der Diagnostik besteht:

- vorangegangener Ausschluss des Vorliegens einer Familiären adenomatösen Polyposis (FAP),
- mindestens drei Familienangehörige erkrankten an einem HNPCC-assoziierten Karzinom (Kolon, Rektum, Endometrium, Magen, Ovar, Pankreas, Dünndarm, Ureter, Nierenbecken, Gallengang, Gehirn, Talgdrüsenadenome, Keratoakanthome), wovon einer Verwandter ersten Grades der beiden anderen ist,
- Erkrankungen in mindestens zwei aufeinanderfolgenden Generationen und
- mindestens ein Patient mit der Diagnose eines Karzinoms ist jünger als 50 Jahre.