

Hier bitte Patienten-Etikett mit Barcode einkleben. Falls nicht vorhanden, bitte vorgeschriebene Felder ausfüllen

Name: _____

Vorname: _____

Geb.: _____

Anschrift: _____

Fall-Nummer: _____

Hier bitte Barcode-Etikett "Einsender" einkleben

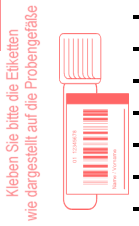
Falls nicht vorhanden, bitte handschriftlich hier ausfüllen:

Einsender: _____

Hier bitte Barcode-Etikett "Auftrag" einkleben.

Entnahme-Datum: **TT** . **MM** . **JJ**

Entnahme-Zeit: **HH** : **MM**



- Geschlecht**
- männl.
 - weibl.
- Hinweise**
- GKV
 - PKV
 - Selbstzahler
 - 10er Überweisungsschein anbei

(Verdachts-)Diagnose:

Einwilligungserklärung für eine genetische Untersuchung nach GenDG liegt vor

- Elterliche Blutsverwandschaft: ja nein
- Familienanamnese: positiv negativ unbekannt

Unterschrift des anfordernden Arztes

Molekulargenetik (HUM)

Bindegewebs-/ Aortenerkrankungen

- Ehlers-Danlos-Syndrom COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2
- Marfan/TAAD ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2

Bindegewebs-/ Skeletterkrankungen

- Dysostosen BMP1B, GLI3, GDF5, HOXD13, IHH, LRP4, SALL4, SHH, TBX3, TBX5, TP63
- Skelettdysplasien COL2A1, COL11A1, COMP, FGFR3, RUNX2, SLC26A2, TRPV4
- Osteopetrose/erhöhte Knochenmineraldichte ANKH, CLCN7, CTSK, FAM20C, LEMD3, LRP5, OSTM1, SNX10, SOST, TCIRG1, TNFSF11, TNFRSF11A
- Osteoporose/erniedrigte Knochenmineraldichte ALPL, BMP1, COL1A1, COL1A2, CRTAP, IFITM5, LRP5, PLS3, WNT1, TNFRSF11A

Brust-/Ovarialkrebs (Tumordispositionssyndrom)

- Fam. Brust-/Ovarialkrebs BRCA1/2 (+MLPA), CHEK2 (+MLPA c.1100delC), PALB2, RAD51C nach Absprache: ATM, BRIP1, CDH1, RAD51D, TP53

Entwicklungsstörungen

- Angelman-Syndrom & Rett-Syndrom / Rett-Syndrom ähnliche ARX, CDKL5, FOXP1, IQSEC2, KCNA2, MECP2, MEF2C, SLC9A6, TCF4, UBE3A
- Coffin-like-Syndrom ARID1A, ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SOX11, PHF6
- Intersexualität AR, DHH, HSD3B2, HSD17B3, LHDCGR, MAMLD1, MAP3K1, NR0B1, NR5A1, POR, SRD5A2, SRY, STAR, WT1, WWOX
- Noonan-Syndrom PTPN11
- Noonan-Syndrom BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, SOS1

Gerinnungsstörungen

- Thrombozytopenie ACTN1, ANKRD26, ETV6, FLI1, HOXA11, MASTL, MPL, RUNX1, TUBB1, WAS
- Thrombozytopenie (morphologisch auffällig) GATA1, GF11B, GP1BA, NBEAL1, NBEAL2, PRKACG, VIPAS39, VPS33B
- Makrothrombozytopenie ABCG8, ACTN1, FLNA, GP1BA, GP1BB, GP9, MYH9
- Thrombozytopathie ANO6, FERMT3, ITGA2B, ITGB3, NBEAL2, P2RY12, PLAU, RASGRP2
- Thrombozytopathie plus Albinismus AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6
- seltene Gerinnungsstörungen COL3A1, FGA, FGB, FGG, ITGA2B, ITGB3, P2RY12, VWF
- Autoimmunzytopenie ADAMTS13, AIRE, CARD11, CASP8, CASP10, FAS, FASLG, FOXP3, WAS, SH2D1A, STAT3, XIAP

Immundefekte

- Allgemeine variable Immundefekterkrankungen (CVID) BTK, CTLA4, LRBA, ICOS, NFKB1, NFKB2, PIK3CD, PIK3R1, STAT3, TNFRSF13C
- CD4-Lymphopenie ADA, CXCR4, DOCK8, GATA2, LCK, MAGT1, PIK3CD, PIK3R1, RAG1, RAG2, STK4, UNC119
- Hyper-IgE-Syndrom ARCP1B, DOCK8, IL6ST, ITK, PGM3, STAT3, TYK2, WAS, WIPF1, ZNF341
- Hyper-IgM-Syndrom AICDA, CD40, CD40LG, IKBKG, INO80, MSH6, NBN, PIK3CD, PMS2, RAG1, RAG2, UNG
- Chronische mukokutane Candidiasis AIRE, CARD9, CLEC7A, DOCK8, IL12RB1, IL17F, IL17RA, IL17RC, RORC, STAT1, STAT3, TRAF3IP2
- Autoinflammatorische Erkrankungen ADA2, COPA, IL1RN, IL36RN, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP3, NOD2, PLCG2, TMEM173, TNFRSF1A
- EBV assoziierte lymphoproliferative Erkrankungen CD27, CD70, CTSP1, CORO1A, ITK, LRBA, MAGT1, MCM4, SH2D1A, STK4, WAS, XIAP, ZAP70
- Neutropenie CD40, CD40LG, CSF3R, CXCR4, ELANE, GATA1, GATA2, GF11, G6PC3, HAX1, JAGN1, LAMTOR2, RAB27A, SBDS, SLC37A4, TAZ, USB1, VPS45, WAS

Lungenerkrankungen

- Stufendiagnostik Cystische Fibrose
- Cystische Fibrose CFTR-Screening (31 Mutationen)
- Cystische Fibrose CFTR-Sequenzierung (+MPLA)

Schwerhörigkeit / Taubheit

- Taubheit, rezessiv nicht syndromal GJB2 (Cx26), GJB6 (Cx30)
- Taubheit, dominant COCH, COL11A2, DFNA5, DIAPH1, KCNQ4, MYH14, WFS1
- Taubheit, rezessiv CDH23, MYO7A, PCDH15, SLC26A4

Mikrosatelliten-Analyse

- Maternaler Kontaminations Ausschluß (pränatale Diagnostik)
- Uvealmelanom

Stoffwechselerkrankungen

- Hypercholesterinämie (familiär) APOB, LDLR (+MLPA), LDLRAP1, PCSK9
- Kalzium-Phosphat-Stoffwechsel-Störung CASR, CLCN5, DMP1, ENPP1, FGF23, GALNT3, PHEX, SAMD9, SLC9AR1, SLC34A1, SLC34A3

Umfassende Genpanel-Untersuchung

Nach Genehmigung durch die Krankenkasse entsprechend EBM 11514. Wir beraten Sie hierzu gern.

Prädiktive Analyse

- Disease-Associated Genome (DAG) Genpanel
- Whole Exome Sequenzierung (WES)

- Familiärer Brust-/Ovarialkrebs
- Marfan/TAAD (eine Variante) Marfan/TAAD (zwei Varianten)
- andere Indikation

