

## Anforderung Molekulargenetik

### Patient\*in

Name: .....

Vorname: .....

Geburtsdatum: .....

Biologisches Geschlecht: ☐ w ☐ m

### Probenentnahme / Transport

- ☐ **EDTA-Blut**, 2-5 ml ☐ **DNA**, 1-5 µg  
☐ Sonstiges (bitte vorab Rücksprache mit Labor halten)  
Alle Proben müssen leserlich beschriftet sein:  
 Name, Vorname, Geburtsdatum des/der Patienten/in,  
 Entnahmedatum  
 Eingang im Zentrallabor Montag-Sonntag, Postversand  
 ungekühlt



Bei erfolgter **Stammzelltransplantation**  
ist eine genetische Untersuchung in der Regel aus  
Blut nicht indiziert, bitte Rücksprache mit dem Labor  
halten!



**Prädiktive** Diagnostik nur bei entsprechender  
Fachkunde (Fachgebundene genetische Beratung)  
oder durch FA für Humangenetik möglich.

### Kostenübernahme

#### ambulant

- ☐ Gesetzlich versichert, Ü-Schein Muster **10** liegt bei  
☐ Privat versichert\* ☐ Selbstzahler\*in (IGeL)\*  
☐ Rechnung an Patient\*in  
☐ Rechnung an Einsender  
☐ §116b

#### Stationär

- ☐ Rechnung an Krankenhaus\*

### Checkliste, bitte ausfüllen!

- ☐ Einwilligung nach GenDG von Labor Berlin beigelegt (bitte ausfüllen)  
**- Oder -**  
☐ Einwilligung nach GenDG liegt vor (entspricht der Bejahung aller der bei Labor Berlin aufgeführten Einwilligungspunkte)  
☐ allgemeine klinische Angaben gemacht ☐ spezifische klinische Angaben gemacht (Seite 3 und folgende)  
☐ gewünschte Analyse angekreuzt (Seite 3 und folgende)

### Klinische Angaben

Patient\*in klinisch betroffen ☐ ja (diagnostisch) ☐ nein (prädiktiv, zur Anforderung Fachkunde erforderlich!)

Diagnose / Verdacht: .....

Weitere Bemerkungen: .....

Familienanamnese: ☐ unauffällig ☐ unbekannt ☐ auffällig, Details: .....

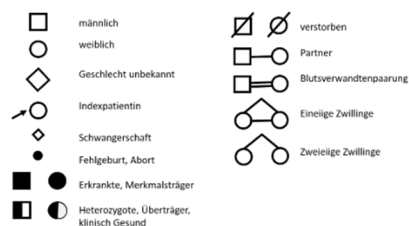
Ethnische Herkunft: .....

Elterliche Blutsverwandtschaft: ☐ ja ☐ nein

Alter Erstmanifestation: .....

bereits durchgeführte molekulargenetische Untersuchungen (z.B. Chromosomenanalyse / Array CGH):  
 .....

Stammbaum (Skizze):



### Spezifische klinische Angaben

- ☐ V.a. syndromale Form: \_\_\_\_\_
- ☐ Karyotyp \_\_\_\_\_
- ☐ Entwicklungsverzögerung: ☐ mild ☐ moderat ☐ schwer
- ☐ Großwuchs ☐ Kleinwuchs
- ☐ Mikrozephalie ☐ Makrozephalie
- ☐ Organfehlbildungen: \_\_\_\_\_
- ☐ Adipositas (BMI = \_\_\_\_\_) ☐ Insulinresistenz
- ☐ Nierenzysten ☐ Lipodystrophie (partiell)
- ☐ Schwerhörigkeit ☐ Insulinresistenz
- ☐ Hepatozelluläres Adenom ☐ Hypospadie
- ☐ Struma ☐ Athyreose
- ☐ \_\_\_\_\_

### Laborbefunde

- ☐ TSH: ☐ fT3: ☐ fT4:
- ☐ Gn: ☐ Testosteron: ☐ T/DHT:
- ☐ AMH: ☐ Kortisol: ☐ 17-OHP:
- ☐ Nüchtern glukose (mmol/l): ☐ hsCRP:
- ☐ Autoantikörper:
- ☐ HbA1c (% / mmol/l): ☐ C-Peptid:
- ☐ Hypokalzämie ☐ Parathormon:
- ☐ Hyperkalzämie ☐ Hypokalzurie
- ☐ Hyperglykämie ☐ Hypoglykämie
- ☐ GH (µg/l): ☐ SDS (IGF1/IGFBP3):
- ☐ \_\_\_\_\_

### Angeforderte Diagnostik

#### Genlisten können hier abgerufen werden

<https://www.laborberlin.com/unsere-leistungen/leistungsverzeichnis/>

Es erfolgt zusätzlich zur Untersuchung der Indikationspanel ein Screening aller krankheitsassoziierten Gene in Zusammenschau mit den oben angegebenen Phänotypen (aktuelle Version des MorbidGenes Panels (<https://morbidgenes.uni-leipzig.de/>)). Für alle untersuchten Panel erfolgt eine CNV-Analyse.

#### gezielte Panelanforderungen

##### ☐ MODY / Neonataler Diabetes mellitus / Nicht-Insulinabhängiger Diabetes mellitus (NIDDM)

ABCC8, AGPAT2, AKT2, APPL1, CEL\*, C12orf67, DYRK1B, EIF2AK3, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, INS, INSR, IRS1, KCNJ11, LMNA, NEUROD1, NKX2-2, PLIN1, PDX1, PPARG, PPP1R15B, PPP1R3A, PTF1A, RFX6, SLC19A2, SLC29A3, SLC2A2, TBC1D4, TRMT10A, WFS1, YIPF5, ZFP57, ZMPSTE24, ZNF808 (\*Aufgrund der starken Homologie von Exon 1 sowie 8 - 11 des Gens CEL zum Pseudogen CELP sind Veränderungen in diesem Bereich nur begrenzt diagnostizierbar)

☐ V.a. MIDD [MT-TL1 (m.3243A>G)]

##### ☐ Adipositas

ADCY3, BDNF, CEP19, DYRK1B, GNAS, KSR2, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, MYT1L, NTRK2, PCSK1, PHF6, PIPK, POMC, SIM1

##### ☐ endokrine Tumore (inkl. Paragangliome / Phäochromozytome)

AIP, BAP1, CDC73, CDKN1B, CDKN2A, DICER1, DLST, EPAS1, FH, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHA, SDHA2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, TMEM127, TP53, VHL

##### ☐ Schilddrüse / kongenitale Hypothyreose / Hyperthyreose

ALB, CDCA8, DUOX2, DUOX2A, FOXA2, FOXE1, GLIS3, GNAS, HESX1, IGSF1, IRS4, IYD, LHX3, LHX4, NKX2-1, NKX2-5, OTX2, PAX8, POU1F1, PRKAR1A, PROP1, SECISBP2, SLC16A2, SLC26A4, SLC26A7, SLC5A5, TBL1X, TG, THRA, THRB, TPO, TRH, TRHR, TSHB, TSHR, TTR, UBR1, UBR7

##### ☐ Schilddrüsenkarzinom

APC, CDKN1B, CHEK2, DICER1, FOXE1, MEN1, PRKAR1A, PTEN, RET, STK11, TP53, WRN

##### ☐ Hyperinsulinismus

ABCC8, GCK, GLUD1, G6PC, HADH, HNF1A, HNF4A, INSR, KCNJ11, KDM6A, KMT2D, MPI, NSD1, PMM2, SLC16A1, SLC25A36, SLC37A4

##### ☐ Hypophysenhormonmangel inkl. Wachstumshormonmangel (CPHD/IGHD/CGHD)

BRAF, BTK, CHD7, FGF8, FGF11, FOXA2, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, GLI2, GLI3, GNRHR, HID1, HESX1, IGF1, IGF1R, LHX3, LHX4, OTX2, PITX2, PNPLA6, PROKR2, POU1F1, PROP1, RNP3, ROBO1, SOX2, SOX3, TBX19, TBC1D32

##### ☐ Hyperkalzämie (FHH) / Hypokalzämie (ADH)

AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1B, CYP24A1, FAM111A, GATA3, GCM2, GNA11, MEN1, PTH, RET, SLC12A1, SLC34A1, STX16, TBCE

☐ **Hypoparathyreodismus / Hyperparathyreodismus inkl. Pseudohypoparathyreodismus**

*AIRE, AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1B, FAM111A, GATA3, GCM2, GNA11, GNAS, MEN1, PDE4D, PRKAR1A, PTH, RET, STX16, TBCE, TRPV6*

☐ **Kallmann Syndrom (KS) / hypogonadotroper Hypogonadismus (HH)**

*ANOS1, ARHGAP35, CHD7, CUL4B, DCAF17, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FSHB, GNRH1, GNRHR, IL17RD, KISS1R, KLB, LHB, LEP, LEPR, NDNF, PLXNA3, PROK2, PROKR2, PROP1, SEMA3F, SOX10, SOX11, TAC3, TACR3, WDR11*

☐ **Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD - Differences in Sex Development)**

*AMH, AMHR2, AR, ARX, ATRX, BMP15, BNC2, CDKN1C, CHD7, CTU2, CUL4B, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2\*, DHCR7, DHH, DHX37, FOXL2, FSHR, GREB1L, HOXA13, HSD17B3, HSD3B2, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, MYRF, NR0B1, NR5A1, NR2F2, NR3C1, POR, PPP1R12A, RPL10, RSPO1, SAMD9, SGPL1, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TBX6, TSPYL1, TOE1, WNT4, WT1, ZFPM2* (\*Veränderungen der ACMG-Klassen 3,4 und 5 werden mittels Allel-spezifischer LR-PCR und anschließender Sanger-Sequenzierung sowie ggf. zusätzlich mit einer MLPA-Analyse überprüft)

☐ **Nebenniereninsuffizienz (NNI)**

*AAAS, ABCD1\*, ABCD2, ABCG5, ABCG8, AIRE, CDKN1C, CYP11A1, CYP11B2, CYP17A1, CYP21A2\*, HSD3B2, LIPA, MC2R, MCM4, MRAP, NNT, NR0B1, NR5A1, POLE, POR, SAMD9, SGPL1, STAR, TBX19* (\*Veränderungen der ACMG-Klassen 3,4 und 5 werden durch eine Allel-spezifische PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung sowie ggf. zusätzlich mit einer MLPA-Analyse (CYP21A2) überprüft)

☐ **Adrenogenitales Syndrom (AGS) / kongenitale adrenale Hyperplasie (CAH)**

Basisdiagnostik Stufe I (Sanger + MLPA): CYP21A2

Erweiterte Diagnostik Stufe II (NGS): *ARMC5, CYP11B1, CYP17A1, CYP11A1, HSD3B2, PDE11A, PDE8B, POR, PRKAR1A, STAR*

**Gezielte Diagnostik (prädiktiv/Segregation), Befundkopie bitte beilegen:**

Variante(n): .....

Transkript: .....