

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname, Geb.-Datum des Versicherten		
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum
<b>Rechnung</b> 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

<b>Untersuchungsmaterial</b>			<input type="checkbox"/> Index, selbst betroffen	<input type="checkbox"/> prädiktiv	<input type="checkbox"/> Therapierelevanz			
Datum der Materialentnahme	TT	MM	JJJJ	Blut <input type="checkbox"/>	DNA <input type="checkbox"/>	Gewebe <input type="checkbox"/>	pränatale Proben <input type="checkbox"/>	Sonstiges <input type="checkbox"/>
Hinweise für die Entnahme, die Lagerung und den Transport der Proben finden Sie auf unserer Internetseite <a href="http://www.praxisverbund-humangenetik.de">www.praxisverbund-humangenetik.de</a> unter Probenmaterial.								

**Einsender** (Stempel und Unterschrift des Arztes)

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

Name, Vorname des Patienten      geb. am

Adresse:

## 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.

Folgende Fragen wurden zusätzlich besprochen:

\_\_\_\_\_

### Erklärung zum Umgang mit Untersuchungsmaterial und Untersuchungsergebnissen

Hiermit willige ich ein, dass – wenn nicht zutreffend, bitte streichen – *(Nicht gestrichen wird als JA gewertet.)*

- meine Proben zum Zweck einer evtl. Ergebniskontrolle/ 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 und die Untersuchungsergebnisse für interne Qualitätskontrollzwecke in pseudonymisierter Form verwendet werden können.
- die Untersuchungsergebnisse in pseudonymisierter/ anonymisierter Form zu wissenschaftlichen Zwecken (z. B. Einträge in medizinischen Datenbanken) genutzt werden können. (Nach Anonymisierung können diese Einträge nicht mehr rückverfolgt oder gelöscht werden.)
- 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.
- bei Bedarf die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern genutzt/ verwendet werden können, wenn dies zur Klärung von deren Fragestellung unabdingbar ist.

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

Ich möchte über Zusatzbefunde informiert werden:  JA

NEIN (Keine Auswahl wird als NEIN gewertet.)

*Die Analyse bezieht sich ausschließlich auf die o. g. Indikation, wodurch andere Anlageträgerschaften unberücksichtigt bleiben. Ebenso sind mögliche anderweitige genetische Risiken nicht ausgeschlossen.*

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. *gesetzliche Vertreter*

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. *gesetzliche Vertreter*

Name, Vorname des Patienten

## Molekulargenetische Untersuchungen

### Bindegewebserkrankungen

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

### Entwicklungsstörungen / Mentale Retardierung

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Aarskog-Scott Syndrom – FGD1<br><input type="checkbox"/> Achondrogenesie (ACG) – COL2A1, SLC26A2, TRIP11<br><input type="checkbox"/> Akroallosales Syndrom – GLI3<br><input type="checkbox"/> Alagille Syndrom – MLPA 20p12.2, JAG1, NOTCH2<br><input type="checkbox"/> Angelman Syndrom – methylierungssensitive MLPA 15q11.2, UBE3A<br><input type="checkbox"/> ARX-assoziierte Erkrankungen – ARX<br><input type="checkbox"/> Atelosteogenesie Typ 2 – SLC26A2<br><input type="checkbox"/> Autismus, syndromal – ADNP, CDKL5, EHMT1, FOXP1, MECP2, PTEN, RAI1, TCF4, UBE3A, ZEB2<br><input type="checkbox"/> Erweiterte Diagnostik: ALDH5A1, AP1S2, ARX, ATRX, AUTS2, BRAF, CASK, CACNA1C, CHD7, CHD8, CNTNAP2, DHCR7, DPP6, FGD1, FOXP1, FOXP2, GRIN2B, HPR1, KDM5C, L1CAM, MBD5, MED12, MEF2C, MID1, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, OPHN1, PCDH19, PHF6, PNKP, PQBP1, PTCHD1, PTPN11, RAB39B, SCN1A, SHANK2, SHANK3, SLC9A6, SMARCB1, SMC1A, SMC3, TSC1, TSC2, UBE2A, VPS13B<br><input type="checkbox"/> Autismus, nicht-syndromal – ADNP, CHD8, FOXP1, NLGN3, NLGN4X, PTCHD1, RAB39B, SHANK2<br><input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann Syndrom – methylierungssensitive MLPA 11p15, CDKN1C<br><input type="checkbox"/> BOR Syndrom – EYA1, SIX1, SIX5<br><input type="checkbox"/> Bainbridge-Ropers Syndrom – ASXL3<br><input type="checkbox"/> CHARGE Syndrom – CHD7, SEMA3E (Exon 17)<br><input type="checkbox"/> Chondrodysplasia punctata – AGPS, ARSE, EBP, GNPAT, KAL1, NSDHL, PEX5, PEX7<br><input type="checkbox"/> Coffin-Lowry Syndrom – RPS6KA3 (RSK2)<br><input type="checkbox"/> Coffin-Siris Syndrom – ARID1A, ARID1B, KMT2A, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1<br><input type="checkbox"/> Erweiterte Diagnostik: DOCK6, GRIN2B, KMT2D (MLL2), PHF6, SHANK3, SMARCA2, SOX11<br><input type="checkbox"/> Cohen Syndrom – COH1 (VPS13B)<br><input type="checkbox"/> Cornelia de Lange Syndrom (CDLS) – ANKRD11, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3<br><input type="checkbox"/> Erweiterte Diagnostik: ASXL1, EP300, TAF1<br><input type="checkbox"/> Corpus Callosum Agenesie – ARX, COL4A1, GLI3, L1CAM<br><input type="checkbox"/> Costello Syndrom – HRAS<br><input type="checkbox"/> Cri du Chat Syndrom – MLPA 5p15<br><input type="checkbox"/> Diastrophe Dysplasie – SLC26A2<br><input type="checkbox"/> DiGeorge Syndrom (DGS) – MLPA 22q11, TBX1<br><input type="checkbox"/> Epiphysäre Dysplasie, rezessive multiple – SLC26A2<br><input type="checkbox"/> FG Syndrom – MED12<br><input type="checkbox"/> Fragiles-X Syndrom – Repeatanalyse: FMR1<br><input type="checkbox"/> Gorlin Syndrom – PTCH1<br><input type="checkbox"/> Greig-Zephalopolysyndaktylie Syndrom – GLI3<br><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<br><input type="checkbox"/> Hutchinson-Gilford Progerie Syndrom – LMNA<br><input type="checkbox"/> Hydrozephalus, X-chromosomal – L1CAM<br><input type="checkbox"/> Ichthyosis – STS<br><input type="checkbox"/> Kabuki Syndrom – KMT2D (MLL2), KDM6A<br><input type="checkbox"/> Kardiofaziokutanes Syndrom (CFC) – BRAF, MAP2K1, MAP2K2, KRAS<br><input type="checkbox"/> Kallmann Syndrom (KAL) – KAL1, FGFR1, PROKR2, PROK2, CHD7, FGF8<br><input type="checkbox"/> Kleinwuchs – ACAN, ALPL, FGFR3, GH1, GHRH, HESX1, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, LHX4, NPR2, POU1F1, PROP1, SHOX<br><input type="checkbox"/> Kraniosynostose Syndrome* – FGFR1, FGFR2, FGFR3, MSX2, TWIST1<br>* Zutreffendes bitte unterstreichen:<br><ul style="list-style-type: none"> <li>• Akrozephalosyndaktylie</li> <li>• Beare-Stevenson Syndrom</li> <li>• Jackson-Weiss Syndrom</li> <li>• Pfeiffer Syndrom</li> <li>• Apert Syndrom</li> <li>• Crouzon Syndrom</li> <li>• Kraniosynostose Syndrom</li> <li>• Muenke Syndrom</li> </ul> <input type="checkbox"/> LADD Syndrome – FGFR2, FGFR3, FGF10<br><input type="checkbox"/> Langer-Giedion Syndrom – MLPA 8q24, TRPS1<br><input type="checkbox"/> LEOPARD Syndrom – PTPN11, RAF1, BRAF<br><input type="checkbox"/> Lissenzephalie – ARX, DCX, FKRP, ISPD, NDE1, NUDC, PAFAH1B1, POMGNT1, POMT1, POMT2, RELN, TK2, TUBA1A, VLDLR<br><input type="checkbox"/> Lujan-Fryns Syndrom – MED12<br><input type="checkbox"/> Mabry Syndrom – PIGV<br><input type="checkbox"/> Makrozephalie: Sotos- und Sotos-ähnliche Syndrome – DNMT3A, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1, SETD2<br><input type="checkbox"/> Makrozephalie mit Begleitsymptomen autosomal rezessiv – ASPA, DIS3L2, EIF2B5, GCDH, GFAP, GPSM2, HEPACAM, KIAA0196, MLC1, PIGN, RIN2, SNX14, STRADA<br><input type="checkbox"/> Makrozephalie und Extremitätenfehlbildungen – AKT1, AKT3, CCND2, GLI3, OFD1, PTCH1<br><input type="checkbox"/> Erweiterte Diagnostik: ASPA, BRWD3, CCDC88C, CCND2, CHD8, CUL4B, DIS3L2, DNMT3A, EIF2B5, EZH2, GCDH, GFAP, GPC3, GPSM2, 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<br><input type="checkbox"/> Mandibulo-akrale Dysplasie (MAD) – LMNA<br><input type="checkbox"/> Mentale Retardierung, X-chromosomal – CASK, CUL4B, GDI1, GRIA3, IL1RAPL1, IQSEC2, KDM5C, OPHN1, PQBP1<br><input type="checkbox"/> Mikrozephalie, primäre rezessive – ASPM, CDK5RAP2, MCPH1, WDR62<br><input type="checkbox"/> Mikrozephalie, syndromal – KMT2D (MLL2), KDM6A<br><input type="checkbox"/> Erweiterte Diagnostik: ANKRD11, CREBBP, EP300, HDAC8, NIPBL, RAD21, RPS6KA3 (RSK2), SMC1A, SMC3<br><input type="checkbox"/> Mikrodeletionssyndrom 1p36 – MLPA 1p36<br><input type="checkbox"/> Mikrodeletionssyndrom 17q12 – MLPA 17q12<br><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, FKR1, 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)
- Rhizomale 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
- Thanatophore Dysplasie
- Leri-Weill Dyschondrosteose
- Hypochondroplasie
- Langer mesomale Dysplasie

- 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 6
- Chromosom 7
- Chromosom 11
- Chromosom 14
- Chromosom 15
- Chromosom 16
- 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, PTCD1, 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, ATP1A2, ARHGEF15, ARHGEF9, ASAH1, ATP13A2, BRAT1, C10orf12, C10orf2/TWINK, CACNA1A, CASK, CHD2, CHD8, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLP1, CNTNAP2, CP, CPT2, CSTB, DCAF17, DCX, DNMI1, 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, GMPPB, GNAO1, GOSR2, GPHN, GPR98, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HADH, HCN1, HCN2, HDAC4, HEXA, HEXB, HNRNP1, HNRNP1, 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, MYBPC1, 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, PTCD1, 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

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, KCNMA1, 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: PAI1 - 4G/5G-Polymorphismus

## Fiebersyndrome

- Fieberekrankungen** – ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP3, 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
- Androgeninsensitivitätssyndrom** – AR
- Azoospermiefaktor (AZF)** – AZFa, AZFb, AZFc
- Congenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD)** – CFTR
- Geschlechtsumkehr** – SRY
- Hypospadie 1, X-gebunden** – AR
- Störung der Spermatogenese** – AURKC, CATSPER1, DMRT1, DPY19L2, KLHL10, NR5A1, PLCZ1, SEPT12, SPATA16, SYCP3, TEX11, TEX14, USP9Y
- Prämatüre 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**

## Kardiogenetik

- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)** – 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, PKP2, RYR2, SCN4B, SNTA1, TRDN
- CYP2C19 Genotypisierung** vor Gabe von Mavacamten – CYP2C19\*2, CYP2C19\*3
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM)** – ACTN2, BAG3, DES, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1
- Erweiterte Diagnostik:** ACTC1, ANKRD1, CSR3, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, FKTN, JUP, PKP2, RYR2, SGCD, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, VCL
- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)** – ACTC1, ACTN2, CAV3, CSR3, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, PLN, VCL
- Erweiterte Diagnostik:** ANKRD1, CACNA1C, CASQ2, DES, JPH2, 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 (LQTS) / Romano-Ward Syndrom (RWS)** – 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 (NCCM)** – ACTC1, DTNA, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, RYR2, TAZ, TNNT2, TPM1
- Restriktive Kardiomyopathie (RCM)** – DES, MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2
- Short QT Syndrom (SQTS)** – CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1
- TTN** (bei auffälliger Familienanamnese, nach Rücksprache)
- TTR-assoziierte Amyloid-Kardiomyopathie** – TTR



Name, Vorname des Patienten \_\_\_\_\_

## Migräne

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

## Mitochondriopathien

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

## Neuromuskuläre und muskuläre Erkrankungen

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> <b>Dystonie (DYT)</b> – ADCY5, ANO3, ANO5, ATP1A3, GCH1, GNAL, PANK2, PNKD, PRKRA, PRRT2, SGCE, SLC2A1, SPR, TAF1, TH, THAP1, TOR1A, TUBB4A<br>Zutreffendes bitte unterstreichen:<br>• Dopa-responsive Dystonie (DRD)      • Myoklonus-Dystonie<br>• Segawa Syndrom      • Torsionsdystonie 1 | <input type="checkbox"/> <b>Hereditäre motorisch sensible Neuropathie Typ 2 – primär axonal</b> – GARS1, GDAP1, GJB1 (CX32), HSPB1, HSPB8, LMNA, MFN2, MPZ, NEFL, RAB7A                           |
| <input type="checkbox"/> <b>Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD)</b> – ANO5, CAPN3, CAV3, DYSF, FKRP, FKTN, LMNA, MYOT (TTID), SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRIM32<br>Zutreffendes bitte unterstreichen:<br>• Muskeldystrophie      • Muskeldystrophie Typ Miyoshi  | <input type="checkbox"/> <b>Hereditäre motorisch sensible Neuropathie, distal (dHMN)</b> – BSCL2, DCTN1, DNAJB2, GARS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, REEP1, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, TRPV4 |
| <input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> DAG1, DES, DNAJB6, HNRNPDL, PLEC, POMT1, POMT2, TNPO3   | <input type="checkbox"/> <b>Muskelatrophie Typ Kennedy / Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA)</b><br>Repeatanalyse: AR  |
| <input type="checkbox"/> <b>Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD) – autosomal dominant</b> – CAV3, DES, DNAJB6, HNRNPDL, LMNA, MYOT, TNPO3  | <input type="checkbox"/> <b>Muskeldystrophie Duchenne / Becker</b> – DMD  |
| <input type="checkbox"/> <b>Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD) – autosomal rezessiv</b> – ANO5, CAPN3, DAG1, DYSF, FKRP, FKTN, PLEC, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRIM32  | <input type="checkbox"/> <b>Muskeldystrophie Emery-Dreyfuss (EDMD)</b> – EMD, LMNA  |
| <input type="checkbox"/> <b>Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)</b> – MLPA 17p11.2, PMP22  | <input type="checkbox"/> <b>Myoadenylat-Desaminase Mangel (MAD)</b> – AMPD1 c.133C>T / (p.Gln45*)   |
| <input type="checkbox"/> <b>Hereditäre motorisch sensible Neuropathie (HMSN)</b> – MLPA 17p11.2, DNM2, EGR2, GARS1, GDAP1, GJB1 (CX32), HSPB1, HSPB8, KIF1B, LITAF, LMNA, MFN2, MPZ, NEFL, PMP22, RAB7A, YARS  | <input type="checkbox"/> <b>Myotone Dystrophie Typ 1</b> – Repeatanalyse: DMPK  |
| <input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> AARS, ARHGEF10, DYNC1H1, HOXD10, IGHMBP2, LRSAM1, PRX, TRPV4  | <input type="checkbox"/> <b>Myotone Dystrophie Typ 2 (PROMM)</b> – Repeatanalyse: CNBP  |
| <input type="checkbox"/> <b>Hereditäre motorisch sensible Neuropathie (HMSN) - autosomal dominant</b><br>DNM2, EGR2, GARS1, GDAP1, HSPB1, HSPB8, KIF1B, LITAF, MFN2, MPZ, NEFL, PMP22, RAB7A, YARS   | <input type="checkbox"/> <b>Spinale Muskelatrophie (SMA)</b> – SMN1   |
| <input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> AARS, ARHGEF10, DYNC1H1, HOXD10, LRSAM1, PRX  | <input type="checkbox"/> <b>Spinale Muskelatrophie – infantil</b> – ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, DYNC1H1, EXOSC3, EXOSC8, IGHMBP2, PLEKHG5, SIGMAR1, SMN1 (MLPA), TRPV4, UBA1, VRK1                |
| <input type="checkbox"/> <b>Hereditäre motorisch sensible Neuropathie Typ 1 – primär demyelinisierend</b><br>EGR2, GDAP1, GJB1 (CX32), LITAF, MPZ, NEFL, PMP22, PRX  | <input type="checkbox"/> <b>Spinale Muskelatrophie – adult</b> – AARS, ATP7A, BSCL2, DCTN1, DNAJB2, GARS1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, REEP1, SETX, SLC5A7, SMN1, TRPV4, VAPB, Repeatanalyse: AR         |
|  | <input type="checkbox"/> <b>Spinocerebelläre Ataxien (SCA1 / SCA2 / SCA3 / SCA6 / SCA7)</b><br>Repeatanalyse: ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7   |
|  | <input type="checkbox"/> <b>weitere Diagnostik zu den Spinocerebellären Ataxien</b> – siehe neurologische Erkrankungen  |
|  | <input type="checkbox"/> <b>Transthyretin-assoziierte Amyloid-Polyneuropathie</b> – TTR   |

## Neurologische Erkrankungen

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

Name, Vorname des Patienten

- Gerstmann-Sträussler-Scheinker Syndrom (GSD) – PRNP
- Hereditäre spastische Paraplegie (HSP / SPG) – ATL1, CYP7B1, KIF5A, REEP1, SPAST, SPG11, SPG7, ZFYVE26
- Hereditäre spastische Paraplegie (HSP / SPG) – autosomal dominant – ATL1, BSCL2, HSPD1, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST, SPG7, ZFYVE27
- Hereditäre spastische Paraplegie (HSP / SPG) – autosomal rezessiv und X-chromosomal – CYP7B1, L1CAM, PLP1, SLC16A2, SPG11, SPG7, ZFYVE26
- Hereditäre spastische Paraplegie (HSP / SPG) – komplex – BSCL2, KIF5A, L1CAM, PLP1, SLC16A2, SPG11, SPG7, ZFYVE26, ZFYVE27
- Hereditäre spastische Paraplegie (HSP / SPG) – rein – ATL1, CYP7B1, HSPD1, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST, SPG11, SPG7, ZFYVE27
- Juveniler Schlaganfall – COL4A1, COL4A2, GLA, NOTCH3, TREX1
- Kreatin Defizienz Syndrom – SLC6A8
- Leukodystrophie, autosomal-dominant – LMNB1 (MLPA)
- L1 Syndrom / MASA Syndrom / X-chromosomale komplizierte spastische Paraplegie – L1CAM
- Mikroangiopathien – COL4A1, COL4A2, CTC1, GLA, HTRA1, NOTCH3, TREX1
- Morbus Wilson – ATP7B
- Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn (NBIA) – ATP13A2, C19orf12, CP, DCAF17, FA2H, FTL, IBA57, PANK2, PLA2G6, WDR45
- Parkinson – ATP1A3, FBXO7, LRRK2, PARK2 (PRKN), PARK7 (DJ1), PINK1, SLC6A3, SNCA, VPS35
- Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung – PLP1
- Pick-Krankheit (PDB) – MAPT, PSEN1
- Spastische Ataxien (SPAX) – AFG3L2, KIF1C, MARS2, MTPAP, SACS, SPG7, VAMP1
- Spinocerebelläre Ataxien (SCA) – FGF14, ITPR1, SPG7, SPTBN2, PNPLA6, PRKCG, Repeatanalyse: SCA1, 2, 3, 6, 7, 17, DRPLA, FXTAS
- 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
- 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, RPRG1P1L, SACS, SIL1, SNX14, SPTBN2, SYNE1, SYT14, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, WWOX, ZNF423

## Nierenerkrankungen

- Alport Syndrom – CD151, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9
- BOR Syndrom – EYA1, SIX1, SIX5
- Nierenzysten- und Diabetessyndrom (RCAD) – MLPA 17q12, HNF1B
- Polyzystische Nierenerkrankungen, autosomal dominant – EYA1, HNF1B, PAX2, PKD1, PKD2, SALL1, SIX1, SIX5, UMOD
- Polyzystische Nierenerkrankungen, autosomal rezessiv – FRAS1, PKHD1

## Pharmakogenetik

- CYP2C9 Genotypisierung vor Gabe von Sildenafil (Mayzent®) – CYP2C9\*2, CPY2C9\*3
- CYP2C19 Genotypisierung vor Gabe von Mavacamten – CYP2C10\*2, CPY2C19\*3
- CYP2D6 Genotypisierung vor Gabe von Inhibitoren der Glukozerebrosid-Synthase bei Morbus Gaucher Typ 1 – CYP2D6
- DPYD Genotypisierung vor Gabe von 5-Fluorouracil (5-FU Toxizität) - Exon 14-Skipping-Mutation, c.1679T>G, c.2846A>T, c.1236G>A/HapB3
- UGT1A1-Genotypisierung vor Gabe von Irinotecan - UGT1A1\*1, UGT1A1\*28, UGT1A1\*6

## Stoffwechselerkrankungen

- Adipositas – ADRB2, ADRB3, AGRP, BDNF, CARTPT, ENPP1, GHRL, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, NR0B2, NTRK2, PCSK1, POMC, PPARG, SDC3, SIM1, UCP1, UCP3
- Adrenogenitales Syndrom – CYP17A1, CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2, STAR
- Alpha-1-Antitrypsinmangel – SERPINA1 (PI1)
- Cholestase, intrahepatische progressive – ABCB4, ABCB11, ATP8B1, NR1H4, TJP2
- Chronische Granulomatose – CYBB
- Crigler-Najjar Syndrom – UGT1A1
- Cystische Fibrose / CBAVD – CFTR
- Favismus – G6PD
- Fruktose-Intoleranz – ALDOB
- Hyperlipoproteinämien / Hypercholesterinämien – APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, GPIIIBP1, LDLR, LDLRAP1, LIPC, LPL, PCSK9
- Erweiterte Diagnostik: ABCA1, ANGPTL3, ANGPTL4, CETP, LCAT, LIPG, LMF1, MTPP
- Hypolipoproteinämien – ABCA1, ANGPTL3, APOA1, APOB, LCAT, MTPP, PCSK9
- Erweiterte Diagnostik: ANGPTL4, APOE, APOA5, CETP, LDLR, LIPC, LIPG, LPL
- Hämochromatose, hereditär – 1. Stufe HFE: p.Cys282Tyr/ p.His63Asp; 2.Stufe: BMP6, FTL, FTH1, HAMP, HFE, HJV (HFE2), SLC40A1, TFR2
- Hereditäres angioneurotisches Ödem (HAE) – F12, SERPING1 (C1NH)
- Histamin-Intoleranz – AOC1 (ABP1, DAO), HNMT
- Homocysteinämie – CBS, MTHFR
- Hyper-IgE Syndrom – DOCK8, STAT1, STAT3, TYK2
- Hypophysen-Hormondefizienz – HEX3, LHX3, LHX4, PROP1, POU1F1
- Laktose-Intoleranz – LCT (Promotor)
- Lipodystrophie, Typ Dunnigan – LMNA
- Maturity onset diabetes of the young (MODY) – ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1
- Mikrodeletionssyndrom 17q12 – MLPA 17q12
- Morbus Fabry – GLA
- Morbus Gaucher - GBA
- Morbus Meulengracht – UGT1A1
- Morbus Pompe – GAA
- Morbus Wilson – ATP7B
- Pankreatitis – CASR, CFTR, CPA1, CTSC, PNLI, PRSS1, SPINK1, TRPV6
- Phenylketonurie – PAH, QDPR
- Wolfram Syndrom (WFS) – WFS1, CISD2 (WFS2)

Name, Vorname des Patienten

## Taubheit / Schwerhörigkeit

- |   |  |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <b>Sensorineurale Schwerhörigkeit Typ 1, nicht syndromal</b> – GJB2 (CX26)</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Taubheit / Schwerhörigkeit, nicht syndromal</b> (Basisdiagnostik) – COCH, GJB2, GJB6, MYO7A, OTOA, SLC26A4, STRC, TECTA</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Taubheit / Schwerhörigkeit, nicht syndromal (dominant)</b> – ACTG1, COCH, GJB2, KCNQ4, MYH14, MYH9, TECTA, TMC1, WFS1</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> CCDC50, COL11A2, CRYM, DFNA5, DIAPH1, EYA4, MYO6, MYO7A, POU3F4, PRPS1, SIX1</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Taubheit / Schwerhörigkeit, nicht syndromal (rezessiv)</b> – GJB2, MYO15A, MYO7A, OTOF, SLC26A4, STRC, TMC1</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> BSND, CDH23, CIB2, DFNB31, GJB3, GJB6, GPSM2, ILDR1, MYO6, OTOA, PCDH15, PRPS1, TECTA, TMC1, TMPRSS3, TPRN, USH1C, USH2A</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Taubheit / Schwerhörigkeit, X-linked</b> – COL4A6, POU3F4, PRPS1</li> </ul> <p><b>Taubheit / Schwerhörigkeit, syndromal:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <b>Alport Syndrom</b> – COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Alström Syndrom</b> – ALMS1</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Bartter Syndrom Typ 4A / infantiles Bartter Syndrom mit sensorineuraler Schwerhörigkeit</b> – BSND</li> <li><input type="checkbox"/> <b>BOR Syndrom</b> – EYA1, SIX1, SIX5</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Beckwith-Wiedemann Syndrom mit Taubheit</b> – CDKN1C</li> <li><input type="checkbox"/> <b>CHARGE Syndrom</b> – CHD7</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <b>kraniometaphysäre Dysplasie (CMDD)</b> – ANKH</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Deafness, X-linked 6</b> – COL4A6</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Jervell &amp; Lange Nielsen</b> – KCNE1, KCNQ1</li> <li><input type="checkbox"/> <b>mitochondriale Schwerhörigkeit</b> – (siehe Mitochondriopathien)</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Nephropathie mit Diabetes</b> – CD151</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Norrie Syndrom</b> – NDP</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Pendred Syndrom</b> – FOXI1, KCNJ10, SLC26A4</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Perrault Syndrom</b> – CLPP, HARS, HSD17B4, LARS2</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Polyneuropathie – Hörverlust – Ataxie – Retinitis pigmentosa – Katarakt (PHARC)</b> – ABHD12</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Sinusknoten-Dysfunktion und Schwerhörigkeit (SANDD)</b> – CACNA1D</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Stickler Syndrom</b> – COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL11A1, COL11A2</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Temtamy präaxiales Brachydaktylie Syndrom (TPBS)</b> – CHSY1</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Treacher Collins Syndrom</b> – POLR1C, POLR1D, TCOF1</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie mit Diabetes mellitus und sensorineuraler Schwerhörigkeit (TRMA)</b> – SLC19A2</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Usher Syndrom</b> – MYO7A, PDZD7, USH2A</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> ADGRV1 (GPR98), CDH23, CIB2, CLRN1, HARS, PCDH15, USH1G, WHRN (DFNB31)</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Waardenburg Syndrom</b> – EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10</li> </ul> |
|---|--|

## Tumorerkrankungen

- |  |  |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <b>Basalzellkarzinom</b> – PTCH1, PTEN, SUFU</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Brust- und Eierstockkrebs</b> – ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, EPCAM (CNV), PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, TP53</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PMS2, STK11</li> <li><input type="checkbox"/> <b>BRCA1 &amp; BRCA2-Analyse vor einer gezielten medikamentösen Behandlung</b> bei einem Brust-, Eierstock-, Eileiter-, primären Peritoneal-, Prostata- oder Pankreaskrebs laut Fachinformation</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Cowden Syndrom</b> – PTEN, SDHB, SDHD</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Fanconianämie</b> – BRCA2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> BRCA1, BRIP1, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Gastrointestinaler Stromatumor (GIST)</b> – KIT, MAX, MEN1, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TMEM127</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Haarzelleukämie</b> – BRAF: p.(Val600Glu)</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)</b> – EPCAM (CNV), MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Juvenile Polyposis</b> – BMPR1A, PTEN, SMAD4</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Kolorektale Karzinome</b> – APC, BMPR1A, EPCAM (CNV), GREM1 (CNV), MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Legius Syndrom</b> – SPRED1</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Li-Fraumeni Syndrom</b> – TP53</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Magenkrebs</b> –BMPR1A, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2,–SMAD4, STK11, TP53</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <b>Malignes Melanom</b> – BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, PTEN, RB1, TP53</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Medulläres Schilddrüsenkarzinom, familiär</b> – RET</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Mikrosatelliten-Instabilität (MSI)</b></li> <li><input type="checkbox"/> <b>Multiple endokrine Neoplasie</b> – CDC73, CDKN1B, MEN1, RET</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Nijmegen-Breakage Syndrom (NBS)</b> – NBN</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Neurofibromatose Typ 1</b> – NF1</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Neurofibromatose Typ 2</b> – NF2</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Pankreaskarzinom</b> – APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, EPCAM (CNV), MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1, PTEN, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53, VHL</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom</b> – MAX, RET, SDHB, SDHC, SDHD, VHL</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> AIP, MEN1, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHAF2, TMEM127</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Peutz-Jeghers Syndrom</b> – STK11</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Polyposis coli</b> – APC, BMPR1A, GREM1, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Prostatakarzinom</b> – BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, PALB2</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Retinoblastom</b> – RB1</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Schwannomatose</b> – LZTR1, NF2, SMARCB1</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Tuberöse Sklerose</b> – TSC1, TSC2</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Von-Hippel-Lindau Syndrom</b> – VHL</li> </ul> |
|--|--|

## Hämato-Onkologische Erkrankungen

Bitte nutzen Sie für Hämato-Onkologische Erkrankungen unseren separaten **Anforderungsbeleg der Tumorgenetik – Hämatologische Neoplasien**.

Den Anforderungsbeleg Tumorgenetik – Hämatologische Neoplasien sowie weitere Belege finden Sie auf unserer Webseite unter: <https://www.praxisverbund-humangenetik.de/foer-aerzte/anforderungsbelege/>.