

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname, Geb.-Datum des Versicherten		
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			<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 www.praxisverbund-humangenetik.de 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

Molekulargenetische Untersuchungen

Bindegewebserkrankungen

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

Entwicklungsstörungen / Mentale Retardierung

- Aarskog-Scott Syndrom – FGD1
- Achondrogenesie (ACG) – COL2A1, SLC26A2, TRIP11
- Akroallosales Syndrom – GLI3
- Alagille Syndrom – MLPA 20p12.2, JAG1, NOTCH2
- Angelman Syndrom – methylierungssensitive MLPA 15q11.2, UBE3A
- ARX-assoziierte Erkrankungen – ARX
- Atelosteogenesie Typ 2 – SLC26A2
- Autismus, syndromal – ADNP, CDKL5, EHMT1, FOXP1, MECP2, PTEN, RAI1, TCF4, UBE3A, ZEB2
- Erweiterte Diagnostik: ALDH5A1, AP1S2, ARX, ATRX, AUTS2, BRAF, CASK, CACNA1C, CHD7, CHD8, CNTNAP2, DHCR7, DPP6, FGD1, FOXG1, 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
- Autismus, nicht-syndromal – ADNP, CHD8, FOXP1, NLGN3, NLGN4X, PTCHD1, RAB39B, SHANK2
- Beckwith-Wiedemann Syndrom – methylierungssensitive MLPA 11p15, CDKN1C
- BOR Syndrom – EYA1, SIX1, SIX5
- Bainbridge-Ropers Syndrom – ASXL3
- CHARGE Syndrom – CHD7, SEMA3E (Exon 17)
- Chondrodysplasia punctata – AGPS, ARSE, EBP, GNPAT, KAL1, NSDHL, PEX5, PEX7
- Coffin-Lowry Syndrom – RPS6KA3 (RSK2)
- Coffin-Siris Syndrom – ARID1A, ARID1B, KMT2A, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1
- Erweiterte Diagnostik: DOCK6, GRIN2B, KMT2D (MLL2), PHF6, SHANK3, SMARCA2, SOX11
- Cohen Syndrom – COH1 (VPS13B)
- Cornelia de Lange Syndrom (CDLS) – ANKRD11, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3
- Erweiterte Diagnostik: ASXL1, EP300, TAF1
- Corpus Callosum Agenesie – ARX, COL4A1, GLI3, L1CAM
- Costello Syndrom – HRAS
- Cri du Chat Syndrom – MLPA 5p15
- Diastrophe Dysplasie – SLC26A2
- DiGeorge Syndrom (DGS) – MLPA 22q11, TBX1
- Epiphysäre Dysplasie, rezessive multiple – SLC26A2
- FG Syndrom – MED12
- Fragiles-X Syndrom – Repeatanalyse: FMR1
- Gorlin Syndrom – PTCH1
- Greig-Zephalopolysyndaktylie Syndrom – GLI3
- Holoprosenzephalie (HPE) – CDON, DHCR7, DLL1, EYA4, FBXW11, FGF8, GAS1, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, SMAD2, TGIF1, ZIC2
- Holt-Oram Syndrom – SALL4, TBX5
- Hutchinson-Gilford Progerie Syndrom – LMNA
- Hydrozephalus, X-chromosomal – L1CAM
- Ichthyosis – STS
- Kabuki Syndrom – KMT2D (MLL2), KDM6A
- Kagamie-Ogata-Syndrom (KOS14) – methylierungssensitive MLPA 14q32.2
- Kardiofaziokutanes Syndrom (CFC) – BRAF, MAP2K1, MAP2K2, KRAS
- Kallmann Syndrom (KAL) – KAL1, FGFR1, PROKR2, PROK2, CHD7, FGF8
- Kleinwuchs – ACAN, ALPL, FGFR3, GH1, GHRH, HESX1, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, LHX4, NPR2, POU1F1, PROP1, SHOX
- Kraniosynostose Syndrome* – FGFR1, FGFR2, FGFR3, MSX2, TWIST1
* Zutreffendes bitte unterstreichen:
 - Akrozephalosyndaktylie
 - Apert Syndrom
 - Beare-Stevenson Syndrom
 - Crouzon Syndrom
 - Jackson-Weiss Syndrom
 - Kraniosynostose Syndrom
 - Pfeiffer Syndrom
 - Muenke Syndrom
- LADD Syndrome – FGFR2, FGFR3, FGF10
- Langer-Giedion Syndrom – MLPA 8q24, TRPS1
- LEOPARD Syndrom – PTPN11, RAF1, BRAF
- Lissenzephalie – ARX, DCX, FKRP, ISPD, NDE1, NUDC, PAFAH1B1, POMGNT1, POMT1, POMT2, RELN, TK2, TUBA1A, VLDLR
- Lujan-Fryns Syndrom – MED12
- Mabry Syndrom – PIGV
- Makrozephalie: Sotos- und Sotos-ähnliche Syndrome – DNMT3A, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1, SETD2
- Makrozephalie mit Begleitsymptomen autosomal rezessiv – ASPA, DIS3L2, EIF2B5, GCDH, GFAP, GPSM2, HEPACAM, KIAA0196, MLC1, PIGN, RIN2, SNX14, STRADA
- Makrozephalie und Extremitätenfehlbildungen – AKT1, AKT3, CCND2, GLI3, OFD1, PTCH1
- 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
- Mandibulo-akrale Dysplasie (MAD) – LMNA
- Mentale Retardierung, X-chromosomal – CASK, CUL4B, GDI1, GRIA3, IL1RAPL1, IQSEC2, KDM5C, OPHN1, PQBP1
- Mentale Retardierung, autosomal dominant – ANKRD11, ARID1B, DYRK1A, EHMT1, FOXP1, GRIN2B, KMT2A/MLL, SYNGAP1
- Mikrozephalie, primäre rezessive – ASPM, CDK5RAP2, MCPH1, WDR62
- Mikrozephalie, syndromal – KMT2D (MLL2), KDM6A
- Erweiterte Diagnostik: ANKRD11, CREBBP, EP300, HDAC8, NIPBL, RAD21, RPS6KA3 (RSK2), SMC1A, SMC3
- Mikrodeletionssyndrom 1p36 – MLPA 1p36
- Mikrodeletionssyndrom 17q12 – MLPA 17q12

Name, Vorname des Patienten

- Mikrodeletionssyndrom 22q13.2 – MLPA 22q13.2
- Mikrodeletionssyndrom 22q11.2 – MLPA 22q11.2, TBX1
- Miller-Dieker Lissenzephalie Syndrom – MLPA 17p13.3, PFAFH1B1
- 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) – ARFGEF2, FLNA
- Okihiro Syndrom – SALL4
- Opitz Syndrom, X-gebunden – MID1
- Pallister-Hall Syndrom – GLI3
- Pendred Syndrom – FOXO1, 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, RAS, 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
- Temple Syndrom (TS14) – methylierungssensitive MLPA 14q32.2
- 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, 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, DNM1, 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, GCSD, 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, ROGD1, RRM2B, RYR3, SAMHD1, SARS2, SCARB2, SCN1B, SCN9A, SCO1, SCO2, SDHA, 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
- Retts Syndrom und Retts 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"/> Alpers Huttenlocher Syndrom – POLG | <input type="checkbox"/> MELAS – MT-TL1 |
| <input type="checkbox"/> Chronisch progressive externe Ophthalmoplegie (CPEO) – MT-TL1, MT-TN, MT-TI, MT-TL2, MT-TA, POLG | <input type="checkbox"/> MERRF – MT-TL1, MT-TK |
| <input type="checkbox"/> Diabetes-Deafness Syndrom – MT-TE, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-RNR1, MT-TS2 | <input type="checkbox"/> Mitochondriale Myopathie – MT-TE, MT-TH, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TP, MT-TS2, MT-TT |
| <input type="checkbox"/> Kearns-Sayre Syndrom – MT-TL2 | <input type="checkbox"/> NARP – MT-ATP6 |
| <input type="checkbox"/> Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie (LHON) – MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6 | <input type="checkbox"/> Taubheit, Aminoglycosid-induziert – MT-RNR1, MT-TS1 |
| <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 | |

Neuromuskuläre und muskuläre Erkrankungen

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Dystonie (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 | <input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensible Neuropathie Typ 2 – primär axonal – GARS1, GDAP1, GJB1 (CX32), HSPB1, HSPB8, LMNA, MFN2, MPZ, NEFL, RAB7A |
| <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 | <input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensible Neuropathie, distal (dHMN) – BSCL2, DCTN1, DNAJB2, GARS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, REEP1, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, TRPV4 |
| <input type="checkbox"/> Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD) – autosomal dominant – CAV3, DES, DNAJB6, HNRNPDL, LMNA, MYOT, TNPO3 | <input type="checkbox"/> Muskelatrophie Typ Kennedy / Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA)
Repeatanalyse: AR |
| <input type="checkbox"/> Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD) – autosomal rezessiv – ANO5, CAPN3, DAG1, DYSF, FKRP, FKTN, PLEC, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRIM32 | <input type="checkbox"/> Muskeldystrophie Duchenne / Becker – DMD |
| <input type="checkbox"/> Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP) – MLPA 17p11.2, PMP22 | <input type="checkbox"/> Muskeldystrophie Emery-Dreyfuss (EDMD) – EMD, LMNA |
| <input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensible Neuropathie (HMSN) – MLPA 17p11.2, DNM2, EGR2, GARS1, GDAP1, GJB1 (CX32), HSPB1, HSPB8, KIF1B, LITAF, LMNA, MFN2, MPZ, NEFL, PMP22, RAB7A, YARS | <input type="checkbox"/> Myoadenylat-Desaminase Mangel (MAD) – AMPD1 c.133C>T / (p.Gln45*) |
| <input type="checkbox"/> Erweiterte Diagnostik: AARS, ARHGEF10, DYNC1H1, HOXD10, IGHMBP2, LRSAM1, PRX, TRPV4 | <input type="checkbox"/> Myotone Dystrophie Typ 1 – Repeatanalyse: DMPK |
| <input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensible Neuropathie (HMSN) - autosomal dominant
DNM2, EGR2, GARS1, GDAP1, HSPB1, HSPB8, KIF1B, LITAF, MFN2, MPZ, NEFL, PMP22, RAB7A, YARS | <input type="checkbox"/> Myotone Dystrophie Typ 2 (PROMM) – Repeatanalyse: CNBP |
| <input type="checkbox"/> Erweiterte Diagnostik: AARS, ARHGEF10, DYNC1H1, HOXD10, LRSAM1, PRX | <input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie (SMA) – SMN1 |
| <input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch sensible Neuropathie Typ 1 – primär demyelinisierend
EGR2, GDAP1, GJB1 (CX32), LITAF, MPZ, NEFL, PMP22, PRX | <input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie – infantil – ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, DYNC1H1, EXOSC3, EXOSC8, IGHMBP2, PLEKHG5, SIGMAR1, SMN1 (MLPA), TRPV4, UBA1, VRK1 |
| | <input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie – adult – AARS, ATP7A, BSCL2, DCTN1, DNAJB2, GARS1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, REEP1, SETX, SLC5A7, SMN1, TRPV4, VAPB, Repeatanalyse: AR |
| | <input type="checkbox"/> Spinocerebelläre Ataxien (SCA1 / SCA2 / SCA3 / SCA6 / SCA7 / SCA17 / DRPLA)
Repeatanalyse: ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, TBP, ATN1 |
| | <input type="checkbox"/> weitere Diagnostik zu den Spinocerebellären Ataxien – siehe neurologische Erkrankungen |
| | <input type="checkbox"/> Transthyretin-assoziierte Amyloid-Polyneuropathie – TTR |

Neurologische Erkrankungen

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Alzheimer-Demenz (AD) – APP, CHMP2B, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, TARDBP, TREM2, UBQLN2, VCP, VPS35 | <input type="checkbox"/> Demenz – APOE, APP, CHCHD10, CHMP2B, GRN, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SQSTM1, TARDBP, TBK1, VCP, Repeatanalyse: C9ORF72 |
| <input type="checkbox"/> Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) – ALS2, ANG, CHCHD10, CHMP2B, FUS, MATR3, SETX, SOD1, TARDBP, TBK1, UBQLN2, VAPB, VCP
Repeatanalyse: C9ORF72, SCA1, SCA2 | <input type="checkbox"/> DRPLA – Repeatanalyse: ATN1 |
| <input type="checkbox"/> Ataxia teleangiectasia – ATM | <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 |
| <input type="checkbox"/> Ataxie mit Okulomotorischer Apraxie – APTX, SETX, PIK3R5, PNKP | <input type="checkbox"/> Episodische Ataxie – CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SCN2A, SLC1A3 |
| <input type="checkbox"/> CADASIL Syndrom – NOTCH3 | <input type="checkbox"/> Fatale familiäre Insomnie (FFI) – PRNP |
| <input type="checkbox"/> Chorea Huntington – Repeatanalyse: HTT | <input type="checkbox"/> Fragiles-X-assoziiertes Tremor / Ataxie Syndrom (FXTAS) – Repeatanalyse: FMR1 |
| <input type="checkbox"/> Chorea Huntington-like (HD-like) – Repeatanalyse: HD-like 1 (PRNP), HD-like 2 (JPH3), HD-like 4 (TBP), DRPLA (ATN1) | <input type="checkbox"/> Friedreich Ataxie – Repeatanalyse: FXN, Sequenzierung |
| <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 | <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 |
| <input type="checkbox"/> Creutzfeldt-Jacob-Krankheit (CJD) – 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, CYP2C9*3
- CYP2C19 Genotypisierung vor Gabe von Mavacamten – CYP2C10*2, CYP2C19*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, PNIP, PRSS1, SPINK1, TRPV6
- Phenylketonurie – PAH, QDPR
- Wolfram Syndrom (WFS) – WFS1, CISD2 (WFS2)

Name, Vorname des Patienten

Taubheit / Schwerhörigkeit

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

Tumorerkrankungen

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

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/>.