

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"/>
				<input type="checkbox"/> .....	Sonstiges <input type="checkbox"/>
				<input type="checkbox"/> .....	<input type="checkbox"/> .....

Hinweise für die Entnahme, die Lagerung und den Transport der Proben finden Sie auf unserer Internetseite [www.praxisverbund-humangenetik.de](http://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 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 verantwortlichen ärztlichen Person, die die genetische Analyse veranlasst hat, in Ausnahmefällen eine weitere ärztliche Person (je Vertretungsplan) Einsicht in meine Befunde nehmen und sie mir im Vertretungsfall bei einer genetischen Beratung mitteilen darf (gilt nur für den jeweiligen Standort des MVZ Mitteldeutscher Praxisverbund Humangenetik).
- 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 Anlagenträgerschaften 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

### Augenerkrankungen

- Achromatopsie** – ATF6, CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C, PDE6H
- Atrophia gyrata** – OAT
- Bardet-Biedl Syndrom** – ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP19, CEP290, IFT27, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8, WDPCP
- Choroideremie** – CHM
- Leber'sche kongenitale Amaurose** – AIPL1, ALMS1, CEP290, CRB1, CRX, GUCY2D, IFT140, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, NMNAT1, OTX2, RD3, RDH12, RPE65, RPEGRI1, SPATA7, TULP1
- Optikusatrophy** – ACO2, AFG3L2, DNAJC30, NBAS, NR2F1, OPA1, OPA3, SSBP1, TMEM126A, WFS1, DNM1L, MFN2, SLC25A46, SPG7
- Retinitis Pigmentosa / Stäbchendystrophie** – CNGB1, CRB1, EYS, IMPDH1, NR2E3, PDE6A, PDE6B, PROM1, PRPF8, PRPF31, RBP3, RDH12, RHO, RP1, RP2, RPE65, RPGR, SNRNP200, TOPORS, USH2A
- Erweiterte Diagnostik:** ABCA4, ADGRA3, ADIPOR1, AHI1, AHR, ARL2BP, ARL3, ARL6, BBS1, BBS2, BBS9, C8orf37, CA4, CACNA1F, CDHR1, CEP290, CERKL, CHM, CLN3, CLRN1, CNGA1, CRX, CYP4V2, DHDDS, DHX38, FAM161A, FLVCR1, FSCN2, GNAT1, GPR179, GUCA1B, HGSNAT, HK1, IDH3B, IFT140, IFT172, IMPG2, KIAA1549, KIZ, KLHL7, LRAT, MAK, MERTK, MFRP, NEUROD1, NRL, PCARE (C2orf71), PCYT1A, PDE6G, PLA2G5, POMGNT1, PRCD, PRPF3, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RAX2, RBP4, RCBTB1, RDH11, RGR, RLBP1, ROM1, RP1L1, RP9, RPEGRI1, SAG, SCAPER, SEMA4A, SLC7A14, SPATA7, SPP2, TUB, TULP1, ZNF408, ZNF513
- Retinoschisis** – CRB1, MFRP, RS1
- Makuladystrophie** – ABCA4, BEST1, C1QTNF5, CDH3, CDHR1, CFH, CNGB3, CRX, CTNNA1, ELOVL4, GUCA1B, IMPG1, IMPG2, PROM1, PRPH2, RDH5, RP1L1, RPE65, RPGR, TIMP3, TTLL5
- Mb. Stargardt** – ABCA4, CNGB3, ELOVL4, PROM1, PRPH2
- Zapfen- / Zapfen-Stäbchen-Dystrophie** – ABCA4, BEST1, CEP290, CRX, CNGA3, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, PROM1, PRPH2, RPGR
- Erweiterte Diagnostik:** ACBD5, ADAM9, ATF6, ARL3, C1QTNF5, C21orf2 (CFAP410), CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CDH3, CEP250, CERKL, CNGB3, CNNM4, CRB1, GNAT2, KIF11, KIZ (PLK1S1), NYX, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, POC1B, RAB28, RAX2, RDH12, RDH5, RGS9BP, RIMS1, RIMS2, RP1L1, RPE65, RPEGRI1, SEMA4A, TTLL5, UNC119

### 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** – SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2R2
- Marfan Syndrom** – FBN1
- Osteogenesis imperfecta** – BMP1, COL1A1, COL1A2, COL5A2, CRTAP, FKBP10, IFITM5, LEPRE1, PLOD2, PPIB, SERPIN1, SERPINH1, SP7, TMEM38B, WNT1
- Stickler Syndrom** – COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2
- Thorakale Aortenerweiterung** – ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2R2
- Williams-Beuren Syndrom** – MLPA 7q11.23, ELN

### Entwicklungsstörungen / Mentale Retardierung

- Aarskog-Scott Syndrom** – FGD1
- Achondrogenesie (ACG)** – COL2A1, SLC26A2, TRIP11
- Akrokalliales Syndrom** – GLI3
- Alagille Syndrom** – MLPA 20p12.2, JAG1, NOTCH2
- Angelman Syndrom** – methylierungssensitive MLPA 15q11.2, UBE3A
- ARX-assoziierte Erkrankungen** – ARX
- Atelosteogenesis 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, HPRT1, 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

Name, Vorname des Patienten

- Fragiles-X Syndrom** – Repeatanalyse: FMR1
- Gorlin Syndrom** – PTCH1
- Greig-Zephalopolysyndaktylie Syndrom** – GLI3
- Holoprosenzephalie (HPE)** – CDON, DHCR7, DLL1, 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
- Kagami-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 Syndrom** – 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
- Mikrodeletionssyndrom 22q13.2** – MLPA 22q13.2
- 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 periventrikuläre Heterotypie (NPH)** – ARFGEF2, FLNA
- Okiihiro Syndrom** – SALL4
- Opitz Syndrom, X-gebunden** – MID1
- Pallister-Hall Syndrom** – GLI3
- Pendred Syndrom** – FOXI1, KCNJ10, SLC26A4
- Pflasterstein-Lissenzephalie** – COL4A1, FKRP, 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)
- Rhizomele Dysplasie** –COL11A1, COL11A2, COMP, FGFR3, GPC6, PEX7, RMRP, SLC26A2, WNT5A
- Rubinstein-Taybi Syndrom** – CREBBP, EP300
- Saethre-Chatzen Syndrom** – TWIST1, MLPA 7p21
- Schizenzephalie** – COL4A1, EMX2, SHH, SIX3, TUBB2B
- Silver-Russell Syndrom** – methylierungssensitive MLPA 11p15, 7p12, 7q32
- Simpson-Golabi-Behmel SyndromTyp 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, 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, PTC1, 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, UQCRQ, 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, C19orf12, C10orf2/TWINK, CACNA1A, CASK, CHD2, CHD8, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLP1, CNTNAP2, CP, CPT2, CSTB, DCAF17, DGX, DNM1, DOCK7, DPM2, DYRK1A, EARS2, EEF1A2, EFHC1, EIF2B3, EPM2A, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FA2H, FAM126A, FARS2, FASN, FASTKD2, FBXL4, FLNA, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FTL, GABBR2, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAMT, GCSH, GFAP, GFER, GFM1, GLDC, GLUL, GMPBP, 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, PTC1, 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, UQCRQ, VARS2, WDR45, WFS1, WWOX, YARS2, ZEB2

- 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, 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, FOXG1, 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

- Fiebererkrankungen** – ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP4, 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)

Name, Vorname des Patienten

## Infertilität / Individualnachweis

- |   |   |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <b>Adrenogenitales Syndrom</b> – CYP17A1, CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2, STAR</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Androgeninsensitivitätssyndrom</b> – AR</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Azoospermiefaktor (AZF)</b> – AZFa, AZFb, AZFc</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Congenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD)</b> – CFTR</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Geschlechtsumkehr</b> – SRY</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Hypospadie 1, X-gebunden</b> – AR</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Störung der Spermatogenese</b> – AURKC, CATSPER1, DMRT1, DPY19L2, KLHL10, NR5A1, PLCZ1, SEPT12, SPATA16, SYCP3, TEX11, TEX14, USP9Y</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <b>Prämature Ovarialinsuffizienz (POI) inkl. FXPOI (Repeatanalyse: FMR1)</b> BMP15 (GDF9B), DIAPH2, ESR1, FIGLA, FOXL2, FSHR, GDF9, INHA, LHCGR, NOBOX, NR5A1, STAG3, SOHLH1, SOHLH2</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Ausschluss mütterlicher Kontamination für pränatale Proben</b></li> </ul> |
|---|---|

## Kardiogenetik

- |   |  |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <b>Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)</b> – CTNNA3, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Brugada Syndrom (BrS)</b> – CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN5A, TRPM4</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> ANK2, CALM1, CASQ2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN4B, SNTA1, TRDN</li> <li><input type="checkbox"/> <b>CYP2C19 Genotypisierung</b> vor Gabe von Mavacamten – CYP2C19*2, CPY2C19*3</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Dilatative Kardiomyopathie (DCM)</b> – ACTN2, BAG3, DES, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> ACTC1, ANKRD1, CSRP3, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, FKTN, JUP, PKP2, RYR2, SGCD, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, TNNC1, VCL</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)</b> – ACTC1, ACTN2, CAV3, CSRP3, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, PLN, VCL</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> ANKRD1, CACNA1C, CASQ2, DES, JPH2, PRKAG2</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Jervell und Lange-Nielsen Syndrom (JLNS)</b> – KCNQ1, KCNE1</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)</b> – CALM1, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TRDN</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, SCN1B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRPM4</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <b>Long QT Syndrom (LQTS) / Romano-Ward Syndrom (RWS)</b> – CACNA1C, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> ANK2, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CASQ2, GPD1L, HCN4, PKP2, RYR2, SCN1B, TRDN, TRPM4</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Noncompaction Kardiomyopathie (NCCM)</b> – ACTC1, DTNA, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, RYR2, TAZ, TNNT2, TPM1</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Restriktive Kardiomyopathie (RCM)</b> – DES, MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Short QT Syndrom (SQTS)</b> – CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1</li> <li><input type="checkbox"/> <b>TTN</b> (bei auffälliger Familienanamnese, nach Rücksprache)</li> <li><input type="checkbox"/> <b>TTR-assoziierte Amyloid-Kardiomyopathie</b> – TTR</li> </ul> |
|---|--|

## Migräne

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

## Mitochondriopathien

- |   |  |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <b>Alpers Huttenlocher Syndrom</b> – POLG</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Chronisch progressive externe Ophthalmoplegie (CPEO)</b> – MT-TL1, MT-TN, MT-TI, MT-TL2, MT-TA, POLG</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Diabetes-Deafness Syndrom</b> – MT-TE, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-RNR1, MT-TS2</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Kearns-Sayre Syndrom</b> – MT-TL2</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie (LHON)</b> – MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6</li> <li><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</li> <li><input type="checkbox"/> <b>MELAS</b> – MT-TL1</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <b>MERRF</b> – MT-TL1, MT-TK</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Mitochondriale Myopathie</b> – MT-TE, MT-TH, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TP, MT-TS2, MT-TT</li> <li><input type="checkbox"/> <b>NARP</b> – MT-ATP6</li> <li><input type="checkbox"/> <b>Taubheit, Aminoglycosid-induziert</b> – MT-RNR1, MT-TS1</li> </ul> |
|---|--|

Name, Vorname des Patienten

## Neuromuskuläre und muskuläre Erkrankungen

- 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
- Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD)** – ANO5, CAPN3, CAV3, DYSF, FKRP, FKTN, LMNA, MYOT (TTID), SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRIM32  
Zutreffendes bitte unterstreichen:  
• Muskeldystrophie • Muskeldystrophie Typ Miyoshi
- Erweiterte Diagnostik: DAG1, DES, DNAJB6, HNRNPDL, PLEC, POMT1, POMT2, TNPO3
- Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD) – autosomal dominant** – CAV3, DES, DNAJB6, HNRNPDL, LMNA, MYOT, TNPO3
- Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD) – autosomal rezessiv** – ANO5, CAPN3, DAG1, DYSF, FKRP, FKTN, PLEC, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRIM32
- Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)** – MLPA 17p11.2, PMP22
- Hereditäre motorisch sensible Neuropathie (HMSN)** – MLPA 17p11.2, DNMT2, EGR2, GARS1, GDAP1, GJB1 (CX32), HSPB1, HSPB8, KIF1B, LITAF, LMNA, MFN2, MPZ, NEFL, PMP22, RAB7A, YARS  
Erweiterte Diagnostik: AARS, ARHGEF10, DYNC1H1, HOXD10, IGHMBP2, LRSAM1, PRX, TRPV4
- Hereditäre motorisch sensible Neuropathie (HMSN) - autosomal dominant**  
DNMT2, EGR2, GARS1, GDAP1, HSPB1, HSPB8, KIF1B, LITAF, MFN2, MPZ, NEFL, PMP22, RAB7A, YARS  
Erweiterte Diagnostik: AARS, ARHGEF10, DYNC1H1, HOXD10, LRSAM1, PRX
- Hereditäre motorisch sensible Neuropathie Typ 1 – primär demyelinisierend**  
EGR2, GDAP1, GJB1 (CX32), LITAF, MPZ, NEFL, PMP22, PRX
- Hereditäre motorisch sensible Neuropathie Typ 2 – primär axonal** – GARS1, GDAP1, GJB1 (CX32), HSPB1, HSPB8, LMNA, MFN2, MPZ, NEFL, RAB7A
- Hereditäre motorisch sensible Neuropathie, distal (dHMN)** – BSCL2, DCTN1, DNAJB2, GARS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, REEP1, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, TRPV4
- Muskelatrophie Typ Kennedy / Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA)**  
Repeatanalyse: AR
- Muskeldystrophie Duchenne / Becker – DMD**
- Muskeldystrophie Emery-Dreyfuss (EDMD)** – EMD, LMNA
- Myoadenylat-Desaminase Mangel (MAD)** – AMPD1 c.133C>T / (p.Gln45\*)
- Myotone Dystrophie Typ 1** – Repeatanalyse: DMPK
- Myotone Dystrophie Typ 2 (PROMM)** – Repeatanalyse: CNBP
- Spinale Muskelatrophie (SMA)** – SMN1
- Spinale Muskelatrophie – infantil** – ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, DYNC1H1, EXOSC3, EXOSC8, IGHMBP2, PLEKHG5, SIGMAR1, SMN1 (MLPA), TRPV4, UBA1, VRK1
- Spinale Muskelatrophie – adult** – AARS, AR, ATP7A, BSCL2, DCTN1, DNAJB2, GARS1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, REEP1, SETX, SLC5A7, SMN1 (MLPA), TRPV4, VAPB
- Spinocerebelläre Ataxien (SCA1 / SCA2 / SCA3 / SCA6 / SCA7 / SCA17 / DRPLA)**  
Repeatanalyse: ATN1, ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A, TBP
- weitere Diagnostik zu den Spinocerebellären Ataxien** – siehe neurologische Erkrankungen
- Transthyretin-assoziierte Amyloid-Polyneuropathie** – TTR

## Neurologische Erkrankungen

- Alzheimer-Demenz (AD)** – APP, CHMP2B, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, TARDBP, TREM2, UBQLN2, VCP, VPS35
- Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)** – ALS2, ANG, CHCHD10, CHMP2B, FUS, MATR3, SETX, SOD1, TARDBP, TBK1, UBQLN2, VAPB, VCP  
Repeatanalyse: C9ORF72, SCA1, SCA2
- Ataxia teleangiectasia** – ATM
- Ataxie mit Okulomotorischer Apraxie** – APTX, SETX, PIK3R5, PNKP
- CADASIL Syndrom** – NOTCH3
- Chorea Huntington** – Repeatanalyse: HTT
- Chorea Huntington-like (HD-like)** – Repeatanalyse: HD-like 1 (PRNP), HD-like 2 (JPH3), HD-like 4 (TBP), DRPLA (ATN1)
- 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
- Creutzfeldt-Jacob-Krankheit (CJD)** – PRNP
- Demenz** – APOE, APP, CHCHD10, CHMP2B, GRN, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SQSTM1, TARDBP, TBK1, VCP, Repeatanalyse: C9ORF72
- DRPLA** – Repeatanalyse: ATN1
- 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
- Episodische Ataxie** – CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SCN2A, SLC1A3
- Fatale familiäre Insomnie (FFI)** – PRNP
- Fragiles-X-assoziiertes Tremor / Ataxie Syndrom (FXTAS)** – Repeatanalyse: FMR1
- Friedreich Ataxie** – Repeatanalyse: FXN, Sequenzierung
- Frontotemporale Demenz (FTD)** – APP, CHCHD10, CHMP2B, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, TARDBP, TBK1, TREM2, UBQLN2, VCP, Repeatanalyse: C9ORF72
- 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 (PIDB)** – MAPT, PSEN1

Name, Vorname des Patienten

- 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, RPGRIP1L, 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 Sisonimid (Mayzent®) – CYP2C9\*2, CPY2C9\*3
- CYP2C19 Genotypisierung** vor Gabe von Mavacamten – CYP2C19\*2, CPY2C19\*3
- DPYD Genotypisierung** vor Gabe von 5-Fluorouracil (5-FU Toxizität) - Exon 14-Skipping-Mutation, c.1679T>G, c.2846A>T, c.1236G>A/HapB3
- SLCO1B1 Genotypisierung bei V.a. Statinunverträglichkeit** – SLCO1B1 (Untersuchung wird derzeit nicht von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.)
- 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, MYO5B, NR1H4, SLC25A13, TJP2, TRMU
- Chronische Granulomatose** – CYBB
- Crigler-Najjar Syndrom** – UGT1A1
- Cystische Fibrose / CBAVD** – CFTR
- Favismus** – G6PD
- Fruktose-Intoleranz** – ALDOB
- Hyperlipoproteinämien / Hypercholesterinämien** – APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, GPIHBP1, 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** – HESX1, 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, PNLP, PRSS1, SPINK1, TRPV6
- Phenylketonurie** – PAH, QDPR
- Wolfram Syndrom (WFS)** – WFS1, CISD2 (WFS2)

Name, Vorname des Patienten

## Taubheit / Schwerhörigkeit

- Sensorineurale Schwerhörigkeit Typ 1, nicht syndromal** – GJB2 (CX26)
  - Taubheit / Schwerhörigkeit, nicht syndromal** (Basisdiagnostik) – COCH, GJB2, GJB6, MYO7A, OTOA, SLC26A4, STRC, TECTA
  - Taubheit / Schwerhörigkeit, nicht syndromal (dominant)** – ACTG1, COCH, GJB2, KCNQ4, MYH14, MYH9, TECTA, TMC1, WFS1
  - Erweiterte Diagnostik: CCDC50, COL11A2, CRYM, DFNA5, DIAPH1, EYA4, MYO6, MYO7A, POU3F4, PRPS1, SIX1
  - Taubheit / Schwerhörigkeit, nicht syndromal (rezessiv)** – GJB2, MYO15A, MYO7A, OTOF, SLC26A4, STRC, TMC1
  - Erweiterte Diagnostik: BSND, CDH23, CIB2, DFNB31, GJB3, GJB6, GPSM2, ILDR1, MYO6, OTOA, PCDH15, PRPS1, TECTA, TMC1, TMPRSS3, TPRN, USH1C, USH2A
  - Taubheit / Schwerhörigkeit, X-linked** – COL4A6, POU3F4, PRPS1
- Taubheit / Schwerhörigkeit, syndromal:**
- Alport Syndrom** – CD151, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9
  - Alström Syndrom** – ALMS1
  - Bartter Syndrom Typ 4A / infantiles Bartter Syndrom mit sensorineuraler Schwerhörigkeit** – BSND
  - BOR Syndrom** – EYA1, SIX1, SIX5
  - Beckwith-Wiedemann Syndrom mit Taubheit** – CDKN1C
  - CHARGE Syndrom** – CHD7, SEMA3E (Exon 17)
  - kranioetaphysäre Dysplasie (CMDD)** – ANKH
  - Deafness, X-linked 6** – COL4A6
  - Jervell & Lange Nielsen** – KCNE1, KCNQ1
  - mitochondriale Schwerhörigkeit** – (siehe Mitochondriopathien)
  - Nephropathie mit Diabetes** – CD151
  - Norrie Syndrom** – NDP
  - Pendred Syndrom** – FOXI1, KCNJ10, SLC26A4
  - Perrault Syndrom** – CLPP, HARS, HSD17B4, LARS2
  - Polyneuropathie – Hörverlust – Ataxie – Retinitis pigmentosa – Katarakt (PHARC)** – ABHD12
  - Sinusknoten-Dysfunktion und Schwerhörigkeit (SANDD)** – CACNA1D
  - Stickler Syndrom** – COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL11A1, COL11A2
  - Temtamy präaxiales Brachydaktylie Syndrom (TPBS)** – CHSY1
  - Treacher Collins Syndrom** – POLR1C, POLR1D, TCOF1
  - Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie mit Diabetes mellitus und sensorineuraler Schwerhörigkeit (TRMA)** – SLC19A2
  - Usher Syndrom** – MYO7A, PDZD7, USH2A
  - Erweiterte Diagnostik: ADGRV1 (GPR98), CDH23, CIB2, CLRN1, HARS, PCDH15, USH1G, WHRN (DFNB31)
  - Waardenburg Syndrom** – EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10

## Tumorerkrankungen

- Basalzellkarzinom** – PTCH1, PTEN, SUFU
- Brust- und Eierstockkrebs** – ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, TP53
- Erweiterte Diagnostik: BRIP1, EPCAM (nur CNV), MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, STK11
- BRCA1 & BRCA2-Analyse vor einer gezielten medikamentösen Behandlung** bei einem Brust-, Eierstock-, Eileiter-, primären Peritoneal-, Prostata- oder Pankreaskrebs laut Fachinformation
- Cowden Syndrom** – PTEN, SDHB, SDHD
- Fanconianämie** – BRCA2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL
- Erweiterte Diagnostik: BRCA1, BRIP1, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4
- Gastrointestinaler Stromatumor (GIST)** – KIT, MAX, MEN1, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TMEM127
- Haarzelleukämie** – BRAF: p.(Val600Glu)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)** – EPCAM (CNV), MLH1, MSH2, MSH6, PMS2
- Juvenile Polyposis** – BMPR1A, PTEN, SMAD4
- Kolorektale Karzinome** – APC, BMPR1A, EPCAM (CNV), GREM1 (CNV), MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53
- Legius Syndrom** – SPRED1
- Li-Fraumeni Syndrom** – TP53
- Magenkrebs** – BMPR1A, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SMAD4, STK11, TP53
- Malignes Melanom** – BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, PTEN, RB1, TP53
- Medulläres Schilddrüsenkarzinom, familiär** – RET
- Mikrosatelliten-Instabilität (MSI)**
- Multiple endokrine Neoplasie** – CDC73, CDKN1B, MEN1, RET
- Nijmegen-Breakage Syndrom (NBS)** – NBN
- Neurofibromatose Typ 1** – NF1
- Neurofibromatose Typ 2** – NF2
- Pankreaskarzinom** – APC, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, EPCAM (CNV), MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1, PTEN, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53, VHL, WT1
- Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom** – MAX, RET, SDHB, SDHC, SDHD, VHL
- Erweiterte Diagnostik: AIP, MEN1, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHAF2, TMEM127
- Peutz-Jeghers Syndrom** – STK11
- Polyposis coli** – APC, BMPR1A, GREM1, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11
- Prostatakarzinom** – BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2
- Retinoblastom** – RB1
- Schwannomatose** – LZTR1, NF2, SMARCB1
- Tuberöse Sklerose** – TSC1, TSC2
- 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/fuer-aerzte/anforderungsbelege/>.