

Name, Vorname des Patienten	geb. am	Krankenkasse bzw. Kostenträger
Name, Vorname, Geb.-Datum des Versicherten		
Adresse:		
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

**Untersuchungsmaterial**

Datum der Materialentnahme:

Blut  DNA  Gewebe  pränatale Proben  Sonstiges

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

## 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:

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

### Erklärung zum Umgang mit Untersuchungsmaterial und Untersuchungsergebnissen

Hiermit willige ich ein, dass

- meine Proben zum Zweck einer evtl. Ergebniskontrolle sowie 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 zur Verwendung für Qualitätskontrollzwecke in pseudonymisierter Form aufbewahrt 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.
- Zusatzbefunde, die nicht im Zusammenhang mit der ursprünglichen Fragestellung stehen, mitgeteilt werden dürfen.

— wenn nicht zutreffend bitte streichen —

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. bei Minderjährigen eines Sorgeberechtigten

\_\_\_\_\_  
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. bei Minderjährigen eines Sorgeberechtigten

Name, Vorname des Patienten

## Molekulargenetische Untersuchungen

### Bindegewebskrankungen

- 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
- Hypochondrogenesie / Kniest Syndrom / Spondyloepimetaphysäre Dysplasie COL2A1
- Loeys-Dietz Syndrom – TGFBR1, TGFBR2
- 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
- Kardiofaziokutanes Syndrom (CFC) – BRAF, MAP2K1, MAP2K2, KRAS
- Kallmann Syndrom (KAL) – KAL1, FGFR1, PROKR2, PROK2, CHD7, FGF8
- Kraniosynostose Syndrome\* – FGFR1, FGFR2, FGFR3, MSX2, TWIST1
- \* Zutreffendes bitte unterstreichen:
- Akrozephalosyndaktylie
  - Beare-Stevenson Syndrom
  - Jackson-Weiss Syndrom
  - Pfeiffer Syndrom
  - Apert Syndrom
  - Crouzon Syndrom
  - Kraniosynostose 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, GPM2, 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, GPM2, 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
- 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

Name, Vorname des Patienten

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> <b>Mikrodeletionssyndrom 22q11.2</b> – MLPA 22q11.2, TBX1<br><input type="checkbox"/> <b>Miller-Dieker Lissenzephalie Syndrom</b> – MLPA 17p13.3, PAFAH1B1<br><input type="checkbox"/> <b>Morbus Hirschsprung</b> – EDNRB, EDN3, RET, SOX10, ZEB2<br><input type="checkbox"/> <b>Mowat-Wilson Syndrom</b> – ZEB2<br><input type="checkbox"/> <b>Multiple hereditäre Exostosen (MHE)</b> – EXT1, EXT2<br><input type="checkbox"/> <b>Noonan Syndrom</b> – PTPN11, SOS1, BRAF, KRAS, RAF1, RIT1<br><input type="checkbox"/> <b>Noduläre periventriculäre Heterotypie (NPH)</b> – ARFGEF2, FLNA<br><input type="checkbox"/> <b>Okihiro Syndrom</b> – SALL4<br><input type="checkbox"/> <b>Opitz Syndrom, X-gebunden</b> – MID1<br><input type="checkbox"/> <b>Pallister-Hall Syndrom</b> – GLI3<br><input type="checkbox"/> <b>Pendred Syndrom</b> – FOXO1, KCNJ10, SLC26A4<br><input type="checkbox"/> <b>Pflasterstein-Lissenzephalie</b> – COL4A1, FKR1, FKTN, ISPD, POMGNT1, POMT1, POMT2<br><input type="checkbox"/> <b>Pitt-Hopkins Syndrom</b> – TCF4, NRXN1<br><input type="checkbox"/> <b>Polymikrogyrie</b> – PIK3CA, PIK3R2, TUBA1A, TUBB2B, WDR62<br><input type="checkbox"/> <b>Potocki-Shaffer Syndrom</b> – MLPA 11p11.2<br><input type="checkbox"/> <b>Prader-Willi Syndrom</b> – methylierungssensitive MLPA 15q11.2<br><input type="checkbox"/> <b>Rasopathie</b> – AKT3, CBL, HRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PIK3CA, PIK3R2, PPP1CB, RASA1, RASA2, RASGEF1, SHOC2, SOS2, SPRED1<br><input type="checkbox"/> <b>Rett Syndrom</b> – MECP2, CDKL5, FOXP1<br><input type="checkbox"/> <b>Rett Syndrom-ähnliche Erkrankungen</b> (siehe Epilepsie)<br><input type="checkbox"/> <b>Rhizomale Dysplasie</b> – COL11A1, COL11A2, COMP, FGFR3, GPC6, PEX7, RMRP, SLC26A2, WNT5A<br><input type="checkbox"/> <b>Rubinstein-Taybi Syndrom</b> – CREBBP, EP300<br><input type="checkbox"/> <b>Saethre-Chotzen Syndrom</b> – TWIST1, MLPA 7p21 | <input type="checkbox"/> <b>Schizenzephalie</b> – COL4A1, EMX2, SHH, SIX3, TUBB2B<br><input type="checkbox"/> <b>Silver-Russell Syndrom</b> – methylierungssensitive MLPA 11p15, 7p12, 7q32<br><input type="checkbox"/> <b>Simpson-Golabi-Behmel Syndrom Typ 1</b> – GPC3<br><input type="checkbox"/> <b>Skelettdysplasie / Kleinwuchs*</b> – FGFR3, SHOX<br>* Zutreffendes bitte unterstreichen:<br><ul style="list-style-type: none"> <li>• Achondroplasie</li> <li>• Thanatophore Dysplasie</li> <li>• Leri-Weill Dyschondrosteose</li> <li>• Hypochondroplasie</li> <li>• Langer mesomale Dysplasie</li> </ul> <input type="checkbox"/> <b>Smith-Lemli-Opitz Syndrom</b> – DHCR7<br><input type="checkbox"/> <b>Smith-Magenis / Potocki-Lupski Syndrom</b> – MLPA 17p11.2, RAI1<br><input type="checkbox"/> <b>Sotos Syndrom</b> – NSD1, NFIX<br><input type="checkbox"/> <b>Subtelomerscreening</b> – MLPA<br><input type="checkbox"/> <b>Tricho-rhino-phalangeales Syndrom Typ 1 / Typ 2 / Typ 3</b><br>MLPA 8q24, TRPS1<br><input type="checkbox"/> <b>Uniparentale Disomie*</b><br>* Zutreffendes bitte unterstreichen:<br><ul style="list-style-type: none"> <li>• Chromosom 7</li> <li>• Chromosom 13</li> <li>• Chromosom 15</li> <li>• Chromosom 11</li> <li>• Chromosom 14</li> <li>• Chromosom 20</li> </ul> <input type="checkbox"/> <b>Waardenburg Syndrom</b> – PAX3, EDNRB, EDN3, MITF, SNAI2, SOX10<br><input type="checkbox"/> <b>WAGR Syndrom</b> – MLPA 11p13-14<br><input type="checkbox"/> <b>Williams-Beuren Syndrom</b> – MLPA 7q11.23, ELN<br><input type="checkbox"/> <b>Wolf-Hirschhorn Syndrom</b> – MLPA 4p16.3<br><input type="checkbox"/> <b>Xq28-Duplikationssyndrom / X-chromosomale mentale Retardierung Typ Lubs (MRXSL)</b> – MLPA Xq28 |
|--|---|

## Epilepsie

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> <b>Absence-Epilepsie der Kindheit</b> – CACNA1H, EFHC1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, JRK, NIPA2, SLC2A1<br><input type="checkbox"/> <b>Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe</b> – CHRNA2, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A<br><input type="checkbox"/> <b>Dravet Syndrom / Dravet Syndrom-ähnlicher Phänotyp</b> – GABRG2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN9A, CHD2, GABRA1, GABRB3, STXBP1 zusätzlich PCDH19 bei ♀<br><input type="checkbox"/> <b>Enzephalopathie aufgrund mitochondrialer Defekte basierend auf Mutationen in nukleär-kodierten Genen (Leigh Syndrom)</b> – PDHA1, PDSS1, PDSS2, POLG, SCO2, SDHA, SLC19A3, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TRMU<br><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> 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, NDUFV3, NDUFV4, NDUFV5, NDUFV6, NDUFV7, NDUFV8, NDUFV9, NDUFV10, NDUFV11, NDUFV12, NDUFV13, NDUFV14, NDUFV15, NDUFV16, NDUFV17, NDUFV18, NDUFV19, NDUFV20, NDUFV21, NDUFV22, NDUFV23, NDUFV24, NDUFV25, NDUFV26, NDUFV27, NDUFV28, NDUFV29, NDUFV30, NDUFV31, NDUFV32, NDUFV33, NDUFV34, NDUFV35, NDUFV36, NDUFV37, NDUFV38, NDUFV39, NDUFV40, NDUFV41, NDUFV42, NDUFV43, NDUFV44, NDUFV45, NDUFV46, NDUFV47, NDUFV48, NDUFV49, NDUFV50, NDUFV51, NDUFV52, NDUFV53, NDUFV54, NDUFV55, NDUFV56, NDUFV57, NDUFV58, NDUFV59, NDUFV60, NDUFV61, NDUFV62, NDUFV63, NDUFV64, NDUFV65, NDUFV66, NDUFV67, NDUFV68, NDUFV69, NDUFV70, NDUFV71, NDUFV72, NDUFV73, NDUFV74, NDUFV75, NDUFV76, NDUFV77, NDUFV78, NDUFV79, NDUFV80, NDUFV81, NDUFV82, NDUFV83, NDUFV84, NDUFV85, NDUFV86, NDUFV87, NDUFV88, NDUFV89, NDUFV90, NDUFV91, NDUFV92, NDUFV93, NDUFV94, NDUFV95, NDUFV96, NDUFV97, NDUFV98, NDUFV99, NDUFV100<br><input type="checkbox"/> <b>Epilepsie mit Therapierelevanz</b> – ALDH7A1, ALG13, GRIN2A, KCNQ2, PNPO, PRRT2, SCN1A, SCN2A, SLC2A1<br><input type="checkbox"/> <b>Epilepsie mit X-chromosomaler mentaler Retardierung</b> – ARHGEF9, ARX, ATRX, CASK, CDKL5, GRIA3, MECP2, SLC9A6, SMS, SYN1<br><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> ALG13, ATP6AP2, CLCN4, CUL4B, FMR1, HSD17B10, IQSEC2, KDM5C, MED12, OFD1, OPHN1, PAK3, PCDH19, PGK1, PHF6, PIGA, PLP1, RAB39B, SRPX2, SYP, UBE2A, WDR45 | <input type="checkbox"/> <b>Epileptische Enzephalopathie</b> – ARX, CDKL5, KCNQ2, SCN1A, SCN2A, STXBP1, zusätzlich: SCN8A bei ♂ und MECP2, PCDH19 bei ♀<br><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> 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, FOXG1, 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, HNRNP11, 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, SYN2, SDHA, 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
- Prämature 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**
- Eiigkeit (Zwillinge)**
- Abstammungsuntersuchung**  
(genetische Analyse zu med. Zwecken (entspr. §5 Abs. 2 GenDG))

## 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
- 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

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

## Neuromuskuläre und muskuläre Erkrankungen

- |  |  |
|--|--|
| <p><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</p> <p><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</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> DAG1, DES, DNAJB6, HNRNPDL, PLEC, POMT1, POMT2, TNPO3</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD) – autosomal dominant</b> – CAV3, DES, DNAJB6, HNRNPDL, LMNA, MYOT, TNPO3</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD) – autosomal rezessiv</b> – ANO5, CAPN3, DAG1, DYSF, FKRP, FKTN, PLEC, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRIM32</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)</b> – MLPA 17p11.2, PMP22</p> <p><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</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> AARS, ARHGEF10, DYNC1H1, HOXD10, IGHMBP2, LRSAM1, PRX, TRPV4</p> <p><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</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Erweiterte Diagnostik:</b> AARS, ARHGEF10, DYNC1H1, HOXD10, LRSAM1, PRX</p> | <p><input type="checkbox"/> <b>Hereditäre motorisch sensible Neuropathie Typ 1 – primär demyelinisierend</b><br/>EGR2, GDAP1, GJB1 (CX32), LITAF, MPZ, NEFL, PMP22, PRX</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Hereditäre motorisch sensible Neuropathie Typ 2 – primär axonal</b> – GARS1, GDAP1, GJB1 (CX32), HSPB1, HSPB8, LMNA, MFN2, MPZ, NEFL, RAB7A</p> <p><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</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Muskelatrophie Typ Kennedy / Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA)</b><br/>Repeatanalyse: AR</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Muskeldystrophie Duchenne / Becker</b> – DMD</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Muskeldystrophie Emery-Dreyfuss (EDMD)</b> – EMD, LMNA</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Myotone Dystrophie Typ 1</b> – Repeatanalyse: DMPK</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Spinale Muskelatrophie (SMA)</b> – SMN1</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Spinale Muskelatrophie – infantil</b> – ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, DYNC1H1, EXOSC3, EXOSC8, IGHMBP2, PLEKHG5, SIGMAR1, SMN1, TRPV4, UBA1, VRK1</p> <p><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</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Spinocerebelläre Ataxien (SCA1 / SCA2 / SCA3 / SCA6 / SCA7)</b><br/>Repeatanalyse: ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7</p> <p><input type="checkbox"/> <b>weitere Diagnostik zu den Spinocerebellären Ataxien</b> – siehe neurologische Erkrankungen</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Transthyretin-assoziierte Amyloid-Polyneuropathie</b> – TTR</p> |
|--|--|

## Neurologische Erkrankungen

- |  |  |
|--|--|
| <p><input type="checkbox"/> <b>Alzheimer-Demenz (AD)</b> – APP, CHMP2B, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, TARDBP, TREM2, UBQLN2, VCP, VPS35</p> <p><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</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Ataxia teleangiectasia</b> – ATM</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Ataxie mit Okulomotorischer Apraxie</b> – APTX, SETX, PIK3R5, PNKP</p> <p><input type="checkbox"/> <b>CADASIL Syndrom</b> – NOTCH3</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Chorea Huntington</b> – Repeatanalyse: HTT</p> <p><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)</p> <p><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</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Creutzfeldt-Jacob-Krankheit (CJD)</b> – PRNP</p> | <p><input type="checkbox"/> <b>Demenz</b> – APOE, APP, CHCHD10, CHMP2B, GRN, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SQSTM1, TARDBP, TBK1, VCP, Repeatanalyse: C9ORF72</p> <p><input type="checkbox"/> <b>DRPLA</b> – Repeatanalyse: ATN1</p> <p><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</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Episodische Ataxie</b> – CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SCN2A, SLC1A3</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Fatale familiäre Insomnie (FFI)</b> – PRNP</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Fragiles-X-assoziiertes Tremor / Ataxie Syndrom (FXTAS)</b> – Repeatanalyse: FMR1</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Friedreich Ataxie</b> – Repeatanalyse: FXN, Sequenzierung</p> <p><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</p> |
|--|--|

Name, Vorname des Patienten

- |   |  |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Gerstmann-Sträussler-Scheinker Syndrom (GSD) – PRNP</li> <li><input type="checkbox"/> Hereditäre spastische Paraplegie (HSP / SPG) – ATL1, CYP7B1, KIF5A, REEP1, SPAST, SPG11, SPG7, ZFYVE26</li> <li><input type="checkbox"/> Hereditäre spastische Paraplegie (HSP / SPG) – autosomal dominant – ATL1, BSCL2, HSPD1, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST, SPG7, ZFYVE27</li> <li><input type="checkbox"/> Hereditäre spastische Paraplegie (HSP / SPG) – autosomal rezessiv und X-chromosomal – CYP7B1, L1CAM, PLP1, SLC16A2, SPG11, SPG7, ZFYVE26</li> <li><input type="checkbox"/> Hereditäre spastische Paraplegie (HSP / SPG) – komplex – BSCL2, KIF5A, L1CAM, PLP1, SLC16A2, SPG11, SPG7, ZFYVE26, ZFYVE27</li> <li><input type="checkbox"/> Hereditäre spastische Paraplegie (HSP / SPG) – rein – ATL1, CYP7B1, HSPD1, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST, SPG11, SPG7, ZFYVE27</li> <li><input type="checkbox"/> Juveniler Schlaganfall – COL4A1, COL4A2, GLA, NOTCH3, TREX1</li> <li><input type="checkbox"/> Kreatin Defizienz Syndrom – SLC6A8</li> <li><input type="checkbox"/> Leukodystrophie, autosomal-dominant – LMNB1</li> <li><input type="checkbox"/> L1 Syndrom / MASA Syndrom / X-chromosomale komplizierte spastische Paraplegie – L1CAM</li> <li><input type="checkbox"/> Mikroangiopathien – COL4A1, COL4A2, CTC1, GLA, HTRA1, NOTCH3, TREX1</li> <li><input type="checkbox"/> Morbus Wilson – ATP7B</li> <li><input type="checkbox"/> Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn (NBIA) – ATP13A2, C19orf12, CP, DCAF17, FA2H, FTL, IBA57, PANK2, PLA2G6, WDR45</li> <li><input type="checkbox"/> Parkinson – ATP1A3, FBXO7, LRRK2, PARK2 (PRKN), PARK7 (DJ1), PINK1, SLC6A3, SNCA, VPS35</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung – PLP1</li> <li><input type="checkbox"/> Pick-Krankheit (PIDD) – MAPT, PSEN1</li> <li><input type="checkbox"/> Spastische Ataxien (SPAX) – AFG3L2, KIF1C, MARS2, MTPAP, SACS, SPG7, VAMP1</li> <li><input type="checkbox"/> Spinocerebelläre Ataxien (SCA) – FGF14, ITPR1, SPG7, SPTBN2, PNPLA6, PRKCG, Repeatanalyse: SCA1, 2, 3, 6, 7, 17, DRPLA, FXTAS</li> <li><input type="checkbox"/> Spinocerebelläre Ataxien (SCA) – autosomal dominant – FGF14, ITPR1, KCNC3, PDYN, PRKCG, SPTBN2, TMEM240, TTBK2, VAMP1, Repeatanalyse: SCA1, 2, 3, 6, 7, 17, DRPLA, FXTAS</li> <li><input type="checkbox"/> Erweiterte Diagnostik: AFG3L, ATP1A3, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CCDC88C, DNAJC5, DNMT1, EEF2, ELOVL4, ELOVL5, KCNA1, KCND3, SCN2A, SLC1A3, SPG7, TGM6, TRPC3</li> <li><input type="checkbox"/> Spinocerebelläre Ataxien (SCA) – autosomal rezessiv und X-chromosomal – ADCK3, ANO10, APTX, PNPLA6, POLG, SETX, SPG7, STUB1, Repeatanalyse: FXN</li> <li><input type="checkbox"/> 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</li> </ul> |
|---|--|

## Nierenerkrankungen

- |   |  |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Alport Syndrom – CD151, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9</li> <li><input type="checkbox"/> BOR Syndrom – EYA1, SIX1, SIX5</li> <li><input type="checkbox"/> Nierenzysten- und Diabetessyndrom (RCAD) – MLPA 17q12, HNF1B</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Polyzystische Nierenerkrankungen, autosomal dominant – EYA1, HNF1B, PAX2, PKD1, PKD2, SALL1, SIX1, SIX5, UMOD</li> <li><input type="checkbox"/> Polyzystische Nierenerkrankungen, autosomal rezessiv – FRAS1, PKHD1</li> </ul> |
|---|--|

## Pharmakogenetik

- CYP2C9 Genotypisierung vor Gabe von Sildenafil (Mayzent®)
- DPYD Genotypisierung vor Gabe von 5-Fluorouracil (5-FU Toxizität) - Exon 14-Skipping-Mutation, c.1679T>G, c.2846A>T, c.1236G>A/HapB3

## Stoffwechselerkrankungen

- |  |   |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Adipositas – ADRB2, ADRB3, AGRP, BDNF, CARTPT, ENPP1, GHRL, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, NR0B2, NTRK2, PCSK1, POMC, PPARG, SDC3, SIM1, UCP1, UCP3</li> <li><input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom – CYP17A1, CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2, STAR</li> <li><input type="checkbox"/> Alpha-1-Antitrypsinmangel – SERPINA1 (PI1)</li> <li><input type="checkbox"/> Cholestase, intrahepatische progressive – ABCB4, ABCB11, ATP8B1, NR1H4, TJP2</li> <li><input type="checkbox"/> Chronische Granulomatose – CYBB</li> <li><input type="checkbox"/> Crigler-Najjar Syndrom – UGT1A1</li> <li><input type="checkbox"/> Cystische Fibrose / CBAVD – CFTR</li> <li><input type="checkbox"/> Favismus – G6PD</li> <li><input type="checkbox"/> Fruktose-Intoleranz – ALDOB</li> <li><input type="checkbox"/> Hyperlipoproteinämien / Hypercholesterinämien – APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LIPC, LPL, PCSK9</li> <li><input type="checkbox"/> Erweiterte Diagnostik: ABCA1, ANGPTL3, ANGPTL4, CETP, LCAT, LIPG, LMF1, MTPP</li> <li><input type="checkbox"/> Hypolipoproteinämien – ABCA1, ANGPTL3, APOA1, APOB, LCAT, MTPP, PCSK9</li> <li><input type="checkbox"/> Erweiterte Diagnostik: ANGPTL4, APOE, APOA5, CETP, LDLR, LIPC, LIPG, LPL</li> <li><input type="checkbox"/> Hämochromatose, hereditär – 1. Stufe HFE: p.Cys282Tyr/ p.His63Asp; 2. Stufe: BMP6, FTL, FTH1, HAMP, HFE, HJV (HFE2), SLC40A1, TFR2</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Hereditäres angioneurotisches Ödem (HAE) – F12, SERPING1 (C1NH)</li> <li><input type="checkbox"/> Histamin-Intoleranz – AOC1 (ABP1, DAO), HNMT</li> <li><input type="checkbox"/> Homocysteinämie – CBS, MTHFR</li> <li><input type="checkbox"/> Hyper-IgE Syndrom – DOCK8, STAT1, STAT3, TYK2</li> <li><input type="checkbox"/> Hypophysen-Hormondefizienz – HEX3, LHX3, LHX4, PROP1, POU1F1</li> <li><input type="checkbox"/> Laktose-Intoleranz – LCT (Promotor)</li> <li><input type="checkbox"/> Lipodystrophie, Typ Dunnigan – LMNA</li> <li><input type="checkbox"/> Maturity onset diabetes of the young (MODY) – ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1</li> <li><input type="checkbox"/> Mikrodeletionssyndrom 17q12 – MLPA 17q12</li> <li><input type="checkbox"/> Morbus Fabry – GLA</li> <li><input type="checkbox"/> Morbus Gaucher - GBA</li> <li><input type="checkbox"/> Morbus Meulengracht – UGT1A1</li> <li><input type="checkbox"/> Morbus Pompe – GAA</li> <li><input type="checkbox"/> Morbus Wilson – ATP7B</li> <li><input type="checkbox"/> Pankreatitis – CASR, CFTR, CPA1, CTSC, PNPLIP, PRSS1, SPINK1, TRPV6</li> <li><input type="checkbox"/> Phenylketonurie – PAH, QDPR</li> <li><input type="checkbox"/> Wolfram Syndrom (WFS) – WFS1, CISD2 (WFS2)</li> </ul> |
|--|---|

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, 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, 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, GREM1, 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, 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, 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/fuer-aerzte/anforderungsbelege/>.