

**Anforderungsformular  
Molekulargenetische Diagnostik**

 Akademisches Lehrkrankenhaus  
der Universität Tübingen

**Zentrum für Diagnostik  
Institut für Klinische Genetik**  
Dr. med. Hans-Jürgen Pander  
Ärztlicher Leiter

**MVZ am Klinikum Stuttgart  
Fachbereich Humangenetik**

 Anschrift für Probeneinsendungen:  
Postfach 15 02 63  
D-70075 Stuttgart

 Tel.: +49 (0)711 278-74001  
Fax: +49 (0)711 278-74000

**Geschlecht:**  weiblich  männlich  unbekannt (z.B. Fet)

**Untersuchungsmaterial:**  EDTA-Blut (mind. 2–5 ml)

 Sonstiges: \_\_\_\_\_

**Entnahmedatum,** (ggf. Uhrzeit): \_\_\_\_\_

ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_

 Schwangerschaft:  ja  nein

**Abrechnungsinformation**

- 
- ambulant gesetzlich versichert (
- bitte eine Laborüberweisung Muster 10 beifügen**
- )
- 
- 
- privat versichert
- 
- 
- stationär
- 
- 
- Selbstzahler

**Einsender (Druckschrift)**

Name: \_\_\_\_\_ ggf. Klinik: \_\_\_\_\_

Adresse: \_\_\_\_\_

Tel./Fax: \_\_\_\_\_

Unterschrift verantwortlicher Arzt gemäß GenDG: \_\_\_\_\_

Probeneingang (Datum): \_\_\_\_\_

Interne Probennummer: \_\_\_\_\_

Verweis: \_\_\_\_\_

- 
- Die Einverständniserklärung des Patienten für die Durchführung der genetischen Analyse gemäß GenDG liegt mir vor.

Unterschrift verantwortlicher Arzt gemäß GenDG

**Einverständniserklärung der Patientin / des Patienten (bzw. des gesetzlichen Vertreters) gemäß GenDG**

Mit meiner Unterschrift bestätige ich, dass ich über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Grenzen der geplanten genetischen Untersuchung(en) sowie den mit der Probenentnahme verbundenen Risiken gemäß GenDG aufgeklärt worden bin. Unter Kenntnis meines jederzeitigen Widerrufsrechtes erkläre ich nach ausreichender Bedenkzeit mein Einverständnis mit der / den geplanten genetischen Untersuchung(en) und der dafür erforderlichen Probenentnahme.

 Ich bin einverstanden mit (**Nichtzutreffendes bitte ggf. streichen**):

- **der Speicherung der erhobenen Befunde** in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend der gesetzlichen Vorgaben und über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus;
- **dem Verbleib von überschüssigem Untersuchungsmaterial** nach Abschluss der Analyse zum Zweck der Nachprüfbarkeit, der Qualitätssicherung und ggf. ergänzender Untersuchungen im Labor, welches die Analyse durchgeführt hat;
- **der Weiterleitung des Untersuchungsauftrags an Kooperationslabore** zur Durchführung weiterführender Diagnostik;
- **der Aufbewahrung und Verwendung** von überschüssigem Untersuchungsmaterial / erhobenen Befunden für wissenschaftliche Zwecke (in anonymisierter Form).

**In seltenen Fällen können bei genetischen Untersuchungen medizinische Erkenntnisse gewonnen werden (zufällige Befunde), die nicht im Zusammenhang mit dem ursprünglichen Untersuchungsauftrag stehen.**

Über diese Erkenntnisse möchte ich informiert werden

 ja  nein

Über diese Erkenntnisse möchte ich nur informiert werden, wenn sich für mich oder meine Verwandten

Möglichkeiten für eine Behandlung ableiten lassen

 ja  nein

Ort, Datum

Unterschrift Patientin/gesetzlicher Vertreter

Unterschrift verantwortlicher Arzt gemäß GenDG



Name, Vorname, Geb.-Datum:

**Angaben zur Untersuchung (bitte sorgfältig und vollständig ausfüllen, da sonst keine Untersuchung möglich):**

(Verdachts-) Diagnose:

Klinische Angaben:

Analysenart:  diagnostisch (Untersuchter betroffen)  
 prädiktiv (Untersuchter klinisch unauffällig)  
 vorgeburtlich

Gibt es molekulargenetische Voruntersuchungen in Bezug auf die aktuelle Fragestellung?  ja  nein  
**(bitte ggf. Befundkopie beilegen)**

Familienanamnese:

Gibt es einen Indexpatienten (Betroffenen) in der Familie?  ja  nein  
Wenn ja: Angabe von Verwandtschaftsgrad und Erkrankung

Gibt es Ergebnisse von genetischen Untersuchungen des Indexpatienten ?  ja  nein  
**(bitte ggf. Befundkopie beilegen)**

Liegen zum Indexpatienten keine oder unvollständige Informationen vor, ist eine Begründung für die angeforderte Untersuchung erforderlich (z.B. Wahrscheinlichkeit der Anlageträgerschaft, verbleibendes Lebenszeit-Erkrankungsrisiko):

**Angeforderte Untersuchungen:**

- Genanalyse:
- DNA-Asservierung

**Für Fragen bzgl. unserer Untersuchungen stehen Ihnen zur Verfügung:**

Frau Dr. Martina Wölfle (Molekulargenetische Diagnostik) Tel.: 0711 278-74008

Frau Martina Plasilova, PhD (Molekulargenetische Diagnostik) Tel.: 0711 278-74021

Für folgende weitere Bereiche

- **Pränatale Diagnostik**
- **Postnatale zytogenetische Diagnostik**
- **Microarray-Diagnostik**

schicken wir Ihnen gerne unsere **Anforderungsformulare** zu.

Telefonisch sind wir unter folgender Telefonnummer zu erreichen: 0711 278-74001, Fax: 0711 278-74000

E-Mail: [genetik@klinikum-stuttgart.de](mailto:genetik@klinikum-stuttgart.de)

Weitere Informationen über unser Leistungsspektrum finden Sie unter: [www.klinikum-stuttgart.de/kliniken-institute-zentren/institut-fuer-klinische-genetik](http://www.klinikum-stuttgart.de/kliniken-institute-zentren/institut-fuer-klinische-genetik)



Name, Vorname, Geb.-Datum: \_\_\_\_\_

### Molekulargenetische Untersuchungen

#### Augenerkrankungen

2-5ml EDTA-Blut

- Aniridie  
*PAX6*
- Familiäre exsudative Vitreoretinopathie (X-chromosomal) *NDP*
- Norrie-Syndrom  
*NDP*
- Retinoblastom  
*RB1*
- Zapfen-Stäbchen-Dystrophie / Retinitis Pigmentosa 65  
*CDHR1*
- Sonstiges: \_\_\_\_\_

#### Autoinflammatorische Syndrome

2-5ml EDTA-Blut

- Cryopyrin-assoziierte periodische Syndrome (CAPS)
  - chronisch-infantiles-neurologisch-kutan-artikuläres-Syndrom (CINCA)  
*NLRP3*
  - familiäres-Kälte-assoziiertes Syndrom (FCAS)  
*NLRP3*
  - Muckle-Wells-Syndrom (MWS)  
*NLRP3*
- Hyper-IgD-Syndrom / Mevalonazidurie (HIDS)  
*MVK*
- Familiäres Mittelmeerfieber (FMF)  
*MEFV*
- TNF-Rezeptor-assoziiertes periodisches Fiebersyndrom (TRAPS)  
*TNFRSF1A*
- Sonstiges: \_\_\_\_\_

#### Epilepsien

2-5ml EDTA-Blut

- Epileptische Enzephalopathie
  - CDKL5*
  - ARX*
- Epilepsie, Pyridoxin-abhängig  
*ALDH7A1*
- Frühinfantile X-chromosomale epileptische Enzephalopathie Typ 9  
*PCDH19*
- Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus (GEFS+) / Dravet-Syndrom
  - SCN1A*
  - SCN9A*
- West-Syndrom / epileptische frühinfantile Enzephalopathie / X-chromosomale Lissenzephalie mit Genitalanomalien  
*ARX*
- Sonstiges: \_\_\_\_\_

#### Fehlbildungs- und Entwicklungsstörung Syndrome

2-5ml EDTA-Blut

- Ataxia-Telangiectasia  
*ATM*
- Beckwith-Wiedemann Syndrom
  - Methylierungsanalyse
  - CDKN1C*
- Branchio-oto-renales Syndrom
  - Typ 1 *EYA1*
  - Typ 2 *SIX5*
- CHARGE-Syndrom  
*CHD7*
- CLOVE-Syndrom / Megalenzephalie-Kapillarfehlbildungen-Polymikrogyrie-Syndrom / Cowden-like-Syndrom  
*PIK3CA*
- Cornelia de Lange Syndrom
  - Typ 1 *NIPBL*
  - Typ 2 *SMC1A*
  - Typ 3 *SMC3*
- Hand-Fuß-Uterus Syndrom  
*HOXA13*
- Kabuki-Syndrom
  - KDM6A*
  - KMT2D (MLL2)*
- IMAGE-Syndrom  
*CDKN1C*
- Leydig-Zell-Hypoplasie / männliche Pubertas Praecox  
*LHCGR*
- Lissenzephalie Typ 1 / Miller-Dieker –Syndrom  
*PAFAH1B1 (LIS1)*
- MASA Syndrom / L1 Syndrom  
*L1CAM*
- Myhre Syndrom  
*SMAD4*
- Nager-Syndrom  
*SF3B4*
- Nijmegen-Breakage-Syndrom  
*NBN*
- Opitz Syndrom GBBB Typ 1  
*MID1*
- Silver-Russell Syndrom
  - Methylierungsanalyse (H19- und IGF2-Gen)
  - UPD7, UPD11 und UPD14
- Simpson-Golabi-Behmel Syndrom  
*GPC3*
- Smith-Lemli-Opitz Syndrom  
*DHCR7*
- Treacher Collins Syndrom Typ 1  
*TCOF1*
- Sonstiges: \_\_\_\_\_

#### RASopathien

Neuro-Kardio-Fazio-Kutane Syndrome (NCFC-Syndrome)

- Costello-Syndrom  
*HRAS*
- Kardiofaziokutanes Syndrom
  - BRAF*
  - KRAS*
  - MAP2K1*
  - MAP2K2*
- LEOPARD-Syndrom
  - BRAF*
  - PTPN11*
  - RAF1*
- Noonan-Syndrom
 

<i>Stufe 1</i>	<i>Stufe 2</i>
<input type="checkbox"/> <i>PTPN11</i>	<input type="checkbox"/> <i>BRAF</i>
	<input type="checkbox"/> <i>KRAS</i>
	<input type="checkbox"/> <i>MAP2K1</i>
	<input type="checkbox"/> <i>NRAS</i>
	<input type="checkbox"/> <i>RAF1</i>
	<input type="checkbox"/> <i>RIT1</i>
	<input type="checkbox"/> <i>SOS1</i>

#### Haut- und Zahnerkrankungen

2-5ml EDTA-Blut

- Dyschromatosis symmetrica hereditaria / Aicardi-Goutières-Syndrom Typ 6  
*ADAR*
- Epidermolysis bullosa simplex
  - KRT14*
  - KRT5*
- Hypohidrotische ektodermale Dysplasie
  - EDA*
  - EDAR*
  - EDARADD*
  - WNT10A*
- Oculokutaner Albinismus
  - Typ 1 *TYR*
  - Typ 2 *OCA2*
- Oligodontie / Hypodontie
  - AXIN2*
  - EDA*
  - MSX1*
  - PAX9*
  - WNT10A*
- TP63-Gen-assoziierte Krankheiten (ADULT-Syndrom, AEC-Syndrom, EEC-Syndrom, Limb-Mammary-Syndrom, Spalthand-Spaltfuß-Fehlbildung)  
*TP63*
- Sonstiges: \_\_\_\_\_

Name, Vorname, Geb.-Datum:

### Hämatologische Erkrankungen / Gerinnungsstörungen

2-5ml EDTA-Blut

- Bernard-Soulier Syndrom
  - GP1BA*
  - GP1BB*
  - GP9*
- Familiäre Dysfibrinogenämie / Afibrinogenämie / Hypofibrinogenämie
  - FGA*
  - FGB*
  - FGG*
- Fam. Hämothrombozytische Lymphohistiozytose *PRF1*
- Faktor V Mangel *F5*
- Faktor VII Mangel *F7*
- Faktor X Mangel *F10*
- Faktor XI Mangel *F11*
- Hämoglobinopathien
  - α-Thalassämie und Hb-Anomalien
    - HBA1*
    - HBA2*
  - β-Thalassämie und Hb-Anomalien (z. B. Sichelzellenanämie) *HBB*
- Hereditäre Sphärozytose Typ 1 *ANK1*
- Primäre fam. Polyzythämie Typ 1 *EPOR*
- Pyruvatkinase-Mangel *PKLR*
- Schwachman-Diamond Syndrom *SBDS*
- Thrombasthenie Glanzmann
  - ITGA2B*
  - ITGB3*
- Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura *ADAMTS13*
- Sonstiges: \_\_\_\_\_

### Herzerkrankungen

2-5ml EDTA-Blut

- CHARGE-Syndrom *CHD7*
- DiGeorge-Syndrom / velocardiofaciales Syndrom (22q11, 10p14)
- Fallot Tetralogie *NKX2-5*
- familiärer Atriumseptumdefekt *NKX2-5*
- Sonstiges: \_\_\_\_\_

### Mentale Retardierung (siehe auch Microarray-Diagnostik)

2-5ml EDTA-Blut

- Aicardi-Goutières-Syndrom Typ 6 *ADAR*
- Angelman-Syndrom:
  - Methylierungsanalyse (MS-MLPA)
  - Mikrosatellitenanalyse
  - Sequenzierung *UBE3A*
- Cornelia de Lange Syndrom
  - Typ 1 *NIPBL*
  - Typ 2 *SMC1A*
  - Typ 3 *SMC3*
- FraX-A Syndrom (5-10ml EDTA-Blut)
  - Repeatanalyse
  - Southern Blot
  - Sequenzierung *FMR1*
- Kabuki-Syndrom
  - KDM6A*
  - KMT2D (MLL2)*
- Mikrozephalie und Pontozerebelläre Hypoplasie (MICPCH-Syndrom), mentale Retardierung *CASK*
- Mowat-Wilson-Syndrom *ZEB2*
- Myhre-Syndrom *SMAD4*
- Okulo-zerebro-faziales Syndrom, Typ Kaufman *UBE3B*
- Partington Syndrom / X-chromosomale unspezifische geistige Retardierung *ARX*
- Pitt-Hopkins Syndrom *TCF4*
- Prader-Willi Syndrom
  - Methylierungsanalyse (MS-MLPA)
  - Mikrosatellitenanalyse
- Rett-Syndrom *MECP2*
- Rett-like Syndrom
  - CDKL5*
  - FOXG1*
- Rubinstein-Taybi-Syndrom
  - CREBBP*
  - EP300*
- Williams-Beuren Syndrom 7q11.2 *ELN*
- X-chromosomale Form geistiger Retardierung (XLMR) Typ Nascimento *UBE2A*
- Sonstiges: \_\_\_\_\_

### Metabolische und endokrine Erkrankungen / Fettstoffwechsel

2-5ml EDTA-Blut

- Adrenogenitales Syndrom
  - CYP11B1*     *CYP21A2*
  - CYP17A1*     *HSD3B2*
- Ahornsirupkrankheit (MSUD)
  - BCKDHA*
  - BCKDHB*
  - DBT*
- Alpha-1-Antitrypsinmangel *SERPINA1*
- Alpha-Mannosidose *MAN2B1*
- Aromatase-Mangel- / Exzess-Syndrom *CYP19A1*
- Carnitin-Aufnahme-Mangel *SLC22A5*
- Carnitin-Palmitoyl-Transferase IA-Mangel *CPT1A*
- Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel *CPT2*
- Crigler-Najjar Syndrom Typ I und II *UGT1A1*
- Cystische Fibrose *CFTR*
- Familiäre Schilddrüsen-Dyshormonogenese (Schilddrüsendysfunktion)
  - TPO*
  - TG*
- Fruktoseintoleranz *ALDOB*
- Gilbert Syndrom / Morbus Meulengracht *UGT1A1*
- Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Defizienz (Favismus) *G6PD*
- Glutarazidurie Typ 1 *GCDH*
- GLUT1-Mangel *SLC2A1*
- Glycin-Enzephalopathie
  - AMT*
  - GCSH*
  - GLDC*
- Glykogenspeicherkrankheit
  - Typ 0 *GYS2*
  - Typ 1a *G6PC*
  - Typ 1b/1c *SLC37A4*
  - Typ 2 *GAA*
  - Typ 5 (McArdle) *PYGM*
  - Danon Krankheit *LAMP2*
- Hämochromatose *HFE*
- Hyperkalzämie, infantile *CYP24A1*
- HDR-Syndrom (Hypoparathyreoidismus, Schwerhörigkeit und Nierenanomalie) *GATA3*
- Juvenile Nephronophthie Typ 1 / Senior-Loken-Syndrom Typ 1 *NPHP1*
- Kongenitale lipide Nebennierenhyperplasie *STAR*
- Lipodystrophie Typ Dunnigan *LMNA*
- MCAD-Defizienz *ACADM*
- Menkes-Syndrom / Okzipitalhorn-Syndrom *ATP7A*
- MODY-Diabetes (Maturity Onset Diabetes of the Young)
  - Typ 1 *HNF4A*     Typ 3 *HNF1A*
  - Typ 2 *GCK*     Typ 5 *HNF1B*
- Morbus Fabry *GLA*
- Morbus Wilson *ATP7B*
- Pankreatitis
  - CFTR*
  - PRSS1*
  - SPINK1*
- Phenylketonurie *PAH*
- Propionazidämie
  - PCCA*
  - PCCB*
- Renales Kolobom-Syndrom *PAX2*
- Sjögren-Larsson Syndrom *ALDH3A2*
- Succinatsemialdehyddehydrogenase-Mangel *ALDH5A1*
- Sonstiges: \_\_\_\_\_



Name, Vorname, Geb.-Datum:

### Multisystemerkrankungen

2-5ml EDTA-Blut

- |   |   |   |
|---|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Alpers-Syndrom<br/><i>POLG</i></li> <li><input type="checkbox"/> Ashkenazi-Mutationen             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <i>ASPA</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>BLM</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>FANCC</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>GBA</i></li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Blepharophimose-Epikanthus inversus-Ptose-Syndrom<br/><i>FOXL2</i></li> <li><input type="checkbox"/> Carnitinpalmitoyltransferase II-Mangel<br/><i>CPT2</i></li> <li><input type="checkbox"/> Cockayne-Syndrom<br/><i>ERCC6</i></li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> COFS-Syndrom (Zerebro-okulo-fazio-skeletales Syndrom)             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <i>ERCC1</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>ERCC2</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>ERCC5</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>ERCC6</i></li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Goltz-Gorlin Syndrom<br/><i>PORCN</i></li> <li><input type="checkbox"/> Hutchison-Gilford Progerie<br/><i>LMNA</i></li> <li><input type="checkbox"/> Laminopathien<br/><i>LMNA</i></li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Mandibuloacrale Dysplasie             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <i>LMNA</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>ZMPSTE24</i></li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Progressive externe Ophthalmoplegie<br/><i>POLG</i></li> <li><input type="checkbox"/> Rothmund-Thomson-Syndrom (Baller-Gerold-Syndrom, PAPADILINO-Syndrom)<br/><i>RECQL4</i></li> <li><input type="checkbox"/> Werner Syndrom<br/><i>WRN</i></li> <li><input type="checkbox"/> ZMPSTE24-assoziierte Erkrankungen<br/><i>ZMPSTE24</i></li> </ul> |
|---|---|---|
- Sonstiges: \_\_\_\_\_

### Muskelerkrankungen

2-5ml EDTA-Blut

- |   |  |   |
|---|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Emery-Dreifuss Muskeldystrophie Typ 2 und 3<br/><i>LMNA</i></li> <li><input type="checkbox"/> Danon-Syndrom<br/><i>LAMP2</i></li> <li><input type="checkbox"/> Muskel-Augen-Gehirn-Krankheit<br/><i>POMGNT1</i></li> <li><input type="checkbox"/> Muskeldystrophie Becker / Duchenne<br/><i>DMD</i> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> MLPA</li> <li><input type="checkbox"/> Sequenzierung</li> </ul> </li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> kongenitales Myasthenie Syndrom             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <i>DOK7</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>RAPSN</i> (ACh-Rezeptor-Mangel assoziiert)</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Myoadenylat Desaminase-Mangel<br/><i>AMPD1</i></li> <li><input type="checkbox"/> Myotone Dystrophie Typ 1<br/><b>(5-10ml EDTA-Blut)</b><br/><i>DMPK</i> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Repeatanalyse</li> <li><input type="checkbox"/> Southern Blot</li> </ul> </li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Myotone Dystrophie Typ 2 (PROMM)<br/><i>CNBP (ZNF9)</i> (Repeatanalyse)</li> <li><input type="checkbox"/> Myotonia congenita Becker / Thomsen<br/><i>CLCN1</i></li> <li><input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie Typ 1-4<br/><i>SMN1</i> (MLPA)</li> </ul> |
|---|--|---|
- Sonstiges: \_\_\_\_\_

### Neurologische Erkrankungen

2-5ml EDTA-Blut

- |   |   |   |
|---|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> CADASIL<br/><i>NOTCH3</i></li> <li><input type="checkbox"/> CARASIL<br/><i>HTRA1</i></li> <li><input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie (demyelinisierender Typ)<br/><i>PMP22</i> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> MLPA</li> <li><input type="checkbox"/> Sequenzierung</li> </ul> </li> <li>weitere Gene             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <i>MPZ</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>GJB1</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>LITAF</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>EGR2</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>SH3TC2</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>PRX</i></li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie (axonaler Typ)             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <i>MFN2</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>MPZ</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>GJB1</i></li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Chorea Huntington<br/><i>HTT</i> (Repeatanalyse)</li> <li><input type="checkbox"/> Chorea Huntington-like-Krankheit             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Typ 1 <i>PRNP</i></li> <li><input type="checkbox"/> Typ 2 <i>JPH3</i> (Repeatanalyse)</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Creutzfeldt-Jakob-Krankheit<br/><i>PRNP</i></li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Diffuse hereditäre Leukoenzephalopathie mit Sphäroiden<br/><i>CSF1R</i></li> <li><input type="checkbox"/> GLUT1-Mangel<br/><i>SLC2A1</i></li> <li><input type="checkbox"/> Episodische Ataxie             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Typ 1 <i>KCNA1</i></li> <li><input type="checkbox"/> Typ 2 <i>CACNA1A</i></li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Familiäre hemiplegische Migräne             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <i>ATP1A2</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>CACNA1A</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>SCN1A</i></li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Friedreich-Ataxie<br/><i>FXN</i> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Repeatanalyse</li> <li><input type="checkbox"/> Sequenzierung</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Gaucher-Krankheit<br/><i>GBA</i></li> <li><input type="checkbox"/> Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)<br/><i>PMP22</i></li> <li><input type="checkbox"/> Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 1A<br/><i>SPTLC1</i></li> <li><input type="checkbox"/> Hereditäre spastische Paraplegie             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Typ 3 <i>ATL1</i></li> <li><input type="checkbox"/> Typ 4 <i>SPAST</i></li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Infantile neuroaxonale Dystrophie<br/><i>PLA2G6</i></li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Marinesco-Sjögren Syndrom<br/><i>SIL1</i></li> <li><input type="checkbox"/> Menkes-Syndrom / Occipitalhorn-Syndrom<br/><i>ATP7A</i></li> <li><input type="checkbox"/> Morbus Canavan<br/><i>ASPA</i></li> <li><input type="checkbox"/> Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Typ 1 <i>PANK2</i></li> <li><input type="checkbox"/> Typ 2B <i>PLA2G6</i></li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration<br/><i>PANK2</i></li> <li><input type="checkbox"/> Periventrikuläre noduläre Heterotopie<br/><i>FLNA</i></li> <li><input type="checkbox"/> SCN4A-Gen-assoziierte Krankheiten (Paramyotonia congenita, hyper-/hypokalämische periodische Paralyse)<br/><i>SCN4A</i></li> <li><input type="checkbox"/> SCN9A-Gen-assoziierte Schmerzsyndrome: Erythromelalgie / Schmerzunempfindlichkeit / PEPD-Krankheit (Paroxysmal extreme pain disorder)<br/><i>SCN9A</i></li> <li><input type="checkbox"/> Tay-Sachs Syndrom<br/><i>HEXA</i></li> </ul> |
|---|---|---|
- Sonstiges: \_\_\_\_\_

### Reproduktionsmedizinische Genetik (inkl. Infertilität)

2-5ml EDTA-Blut

- |   |  |  |
|---|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <i>CYP11B1</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>CYP17A1</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>CYP21A2</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>HSD3B2</i></li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> Azoospermiefaktor<br/><i>AZF</i> (Deletionsanalyse)</li> <li><input type="checkbox"/> FSH-Mangel<br/><i>FSHB</i></li> <li><input type="checkbox"/> Kongenitale Aplasie des vas deferens (CBAVD)<br/><i>CFTR</i></li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Primäre Ovarialinsuffizienz (POF)             <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <i>BMP15</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>DIAPH2</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>FIGLA</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>FOXL2</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>FSHB</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>FSHR</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>GDF9</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>NOBOX</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>NR5A1 (SF1)</i></li> <li><input type="checkbox"/> <i>POF1B</i></li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> <i>FMR1</i>-assoziierte POF (Repeatanalyse)</li> </ul> | <p><input type="checkbox"/> Sonstiges: _____</p> |
|---|--|--|



Name, Vorname, Geb.-Datum: \_\_\_\_\_

### Schwerhörigkeit

2-5ml EDTA-Blut

- nicht-syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit
  - GJB2*
  - GJB6*

Sonstiges: \_\_\_\_\_

### Skelett- und Wachstumsstörungen / Bindegewebserkrankungen

2-5ml EDTA-Blut

- Achondroplasie / Hypochondroplasie  
*FGFR3*
- Atelosteogenesis  
*FLNB*
- Boomerang-Dysplasie  
*FLNB*
- Brachydaktylie Typ E
  - HOXD13*
  - PTHLH*
- Campomele Dysplasie  
*SOX9*
- Cutis laxa, autosomal dominant  
*ELN*
- Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (Typ IV)  
*COL3A1*
- Familiäres thorakales Aortenaneurysma mit Dissektion (TAAD)
  - ACTA2*
  - COL3A1*
  - FBN1*
  - MYH11*
  - MYLK*
  - SMAD3*
  - TGFB2*
  - TGFBR1*
  - TGFBR2*
- Fuhrmann Syndrom  
*WNT7A*
- Hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie
  - ACVRL1*
  - ENG*
  - SMAD4*
- Holt-Oram Syndrom  
*TBX5*
- Kleidokraniale Dysostose  
*RUNX2*
- Langer mesomele Dysplasie  
*SHOX*
- Larsen Syndrom  
*FLNB*
- Leri-Weill Dyschondrosteose  
*SHOX*
- Marfan Syndrom
  - FBN1*
  - TGFBR1*
  - TGFBR2*
- Marshall-Smith Syndrom  
*NFIX*
- MULIBREY-Kleinwuchs  
*TRIM37*
- Osteogenesis imperfecta
  - Typ 1 *COL1A1*
  - Typ 2 *COL1A2*
- Oto-palato-digitales Syndrom / weitere FLNA-Gen-assoziierte Filaminopathien  
*FLNA*
- Progressive pseudorheumatoide infantile Arthropathie (Dysplasie)  
*WISP3*
- Schinzel Phocomelie Syndrom  
*WNT7A*
- SHOX*-Defizienz
  - MLPA
  - Sequenzierung
- Silver-Russell Syndrom
  - Methylierungsanalyse (H19- und IGF2-Gen)
  - UPD7, UPD11 und UPD14
- Sotos Syndrom
  - NFIX*
  - NSD1*

- Supravalvuläre Aortenstenose  
*ELN*
- Syndaktylie Typ 5 / Synpolydaktylie Typ 1  
*HOXD13*
- Synspondylismus  
*FLNB*
- Thanatophore Dysplasie Typ 1 und 2  
*FGFR3*
- Ulna-Mamma Syndrom  
*TBX3*
- Weaver-Syndrom  
*EZH2*

#### Kraniosynostose-Syndrome

- Apert Syndrom  
*FGFR2*
- Beare-Stevenson Syndrom  
*FGFR2*
- Crouzon Syndrom
  - FGFR2*
  - FGFR3*
- Jackson-Weiss Syndrom  
*FGFR2*
- Muenke Syndrom  
*FGFR3*
- Pfeiffer Syndrom
  - FGFR1*
  - FGFR2*
- Saethre-Chotzen Syndrom  
*TWIST1*

Sonstiges: \_\_\_\_\_

### Tumorerkrankungen und tumorassoziierte Erkrankungen

2-5ml EDTA-Blut

- Alagille Syndrom Typ 1  
*JAG1*
- Ataxia-Telangiectasia  
*ATM*
- Beckwith-Wiedemann Syndrom
  - Methylierungsanalyse
  - CDKN1C*
- Familiärer Brust- und Eierstockkrebs  
**Bei gesetzlich versicherten Patienten unbedingt Zusatzblatt S. 7 ausfüllen!**

Stufe 1	Stufe 2
<input type="checkbox"/> <i>BRCA1</i>	<input type="checkbox"/> <i>ATM</i>
<input type="checkbox"/> <i>BRCA2</i>	<input type="checkbox"/> <i>CDH1</i>
<input type="checkbox"/> <i>CHEK2</i>	<input type="checkbox"/> <i>NBN</i>
<input type="checkbox"/> <i>PALB2</i>	<input type="checkbox"/> <i>RAD51D</i>
<input type="checkbox"/> <i>RAD51C</i>	<input type="checkbox"/> <i>TP53</i>
- Familiäre adenomatöse Polyposis
  - APC*
  - MUTYH*
- Familiäres Melanom  
*CDKN2A*
- Familiärer rhabdoider Tumor  
*SMARCB1*
- Gorlin-Syndrom (Basalzellnävus-Syndrom)  
*PTCH1*
- Hereditäres Pankreas-Karzinom
  - BRCA2*
  - CDKN2A*
  - PALB2*
- Hereditäres Prostata-Karzinom
  - BRCA1*
  - BRCA2*
  - CHEK2*
- Juvenile Polyposis
  - BMPR1A*
  - SMAD4*
- Li-Fraumeni Syndrom  
*TP53*
- Li-Fraumeni-like Syndrom  
*CHEK2*
- Lynch-Syndrom / HNPCC  
**Bei gesetzlich versicherten Patienten unbedingt Zusatzblatt S. 7 ausfüllen!**
  - MLH1*
  - MSH2*
  - MSH6*
  - PMS2*
- Magenkarzinom  
*CDH1*
- Multiple endokrine Neoplasie
  - Typ 1 *MEN1*
  - Typ 2 *RET*
- Nijmegen-Breakage-Syndrom  
*NBN*
- Peutz-Jeghers Syndrom  
*STK11*
- PTEN-Harmartoma Tumor Syndrom  
*PTEN*
  - Bannayan-Riley-Ruvalcaba Syndrom
  - Cowden Syndrom
  - Proteus und Proteus-ähnliche Syndrome
- Retinoblastom  
*RB1*
- Schwannomatose (familiär / sporadisch)  
*SMARCB1*
- Tuberöse Sklerose
  - TSC1*
  - TSC2*
- von Hippel-Lindau Syndrom  
*VHL*
- Xeroderma pigmentosum
  - Gruppe D *ERCC2*
  - Gruppe G *ERCC3*

Sonstiges: \_\_\_\_\_



Name, Vorname, Geb.-Datum:

Notwendige Angaben vor der Durchführung einer DNA-Untersuchung **bei gesetzlich versicherten Patienten** bei

## **Verdacht auf hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom**

Wir benötigen bei Auftragserteilung **Ihre Angabe, welches der folgenden Kriterien** gegeben ist und damit die Indikation für die Durchführung der Diagnostik besteht:

- mindestens 3 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie an Brustkrebs erkrankt, unabhängig vom Alter,
- mindestens 2 Frauen, davon 1 jünger als 50 Jahre aus der gleichen Linie einer Familie, an Brustkrebs erkrankt,
- mindestens 2 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie an Eierstockkrebs erkrankt,
- mindestens 1 Frau an Brustkrebs und 1 weitere Frau an Eierstockkrebs oder 1 Frau an Brust und Eierstockkrebs erkrankt,
- mindestens 1 Frau jünger als 36 Jahre an Brustkrebs erkrankt,
- mindestens 1 Frau jünger als 50 Jahre an bilateralem Brustkrebs erkrankt,
- mindestens 1 Mann an Brustkrebs und 1 Frau an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt.

Notwendige Angaben vor der Durchführung einer DNA-Untersuchung **bei gesetzlich versicherten Patienten** bei

## **Verdacht auf hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC), direkte Analyse der HNPCC-Gene (wenn kein Tumormaterial vorliegt)**

Wir benötigen bei Auftragserteilung **Ihre Bestätigung, dass alle folgenden Kriterien (Amsterdam-II-Kriterien) erfüllt sind** und damit die Indikation für die Durchführung der Diagnostik besteht:

- vorangegangener Ausschluss des Vorliegens einer Familiären adenomatösen Polyposis (FAP),
- mindestens drei Familienangehörige erkrankten an einem HNPCC-assoziierten Karzinom (Kolon, Rektum, Endometrium, Magen, Ovar, Pankreas, Dünndarm, Ureter, Nierenbecken, Gallengang, Gehirn, Talgdrüsenadenome, Keratoakanthome), wovon einer Verwandter ersten Grades der beiden anderen ist,
- Erkrankungen in mindestens zwei aufeinanderfolgenden Generationen und
- mindestens ein Patient mit der Diagnose eines Karzinoms ist jünger als 50 Jahre.