



<b>Anforderungsbogen Molekulargenetische Diagnostik</b>	
<b>Patientendaten</b>	<b>Weitere Angaben</b>
Name, Vorname _____ geb. _____ <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich Ethnische Herkunft _____ Straße _____ PLZ _____ Ort _____	Klinische Diagnose:  Patient klinisch: <input type="checkbox"/> auffällig <input type="checkbox"/> unauffällig Familienanamnese: <input type="checkbox"/> positiv <input type="checkbox"/> negativ <input type="checkbox"/> unbekannt Ggf. Stammbaumskizze
<b>Kostenübernahme</b>	<b>Informationen zum Untersuchungsauftrag</b>
<input type="checkbox"/> Überweisungsschein 10 (u.06) liegen bei * <input type="checkbox"/> Rechnung an Krankenhaus <input type="checkbox"/> ambulant <input type="checkbox"/> stationär <input type="checkbox"/> Privat, GOÄ Rechnung an Patient	<input type="checkbox"/> differentialdiagnostisch <input type="checkbox"/> prädiktiv <input type="checkbox"/> Heterozygotendiagnostik <input type="checkbox"/> pränatal (telefonische Vereinbarung unbedingt erforderlich!) <input type="checkbox"/> Schwangerschaft
<b>Einwilligungserklärung nach GenDG</b>	
<p><b>Bitte fügen Sie eine Einwilligungserklärung des Patienten nach GenDG bei oder bestätigen Sie uns, dass Ihnen diese vorliegt!</b></p> <p>Hiermit bestätige ich als verantwortlicher Arzt, dass oben genannter Patient über Zweck, Aussagekraft und Konsequenzen der angeforderten Untersuchung aufgeklärt wurde.</p> <p>Dem Patienten wurde ausreichend Bedenkzeit vor Einwilligung in die oben genannte Untersuchung eingeräumt.</p> <p>Der Patient ist mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial einverstanden.</p> <p>Der Patient wurde informiert, dass er die Einwilligung jederzeit widerrufen kann und die Untersuchung abgebrochen wird.</p> <p>Der Patient stimmt der Aufbewahrung überschüssigen Probenmaterials nach Abschluss der Analyse zu, damit ggf. weitere Untersuchungen nachgefordert werden können oder Kontrolluntersuchungen möglich sind:   <input type="checkbox"/> ja    <input type="checkbox"/> nein</p> <p>Der Patient stimmt der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und –Unterlagen über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus zu:    <input type="checkbox"/> ja    <input type="checkbox"/> nein</p>	
Ort, Datum _____	Unterschrift des verantwortlichen Arztes _____
<b>Einsender</b>	<b>Probenentnahme und Transport</b>
Name des verantwortlichen Arztes (Druckschrift)    Telefon _____  Stempel u. Unterschrift des verantwortlichen Arztes _____	2,5 – 5ml EDTA-Blut beschriftet mit <b>Patientendaten, Entnahmedatum</b> Probeneingang im Labor: Montag bis Freitag, Postversand ungekühlt Weitere Informationen zur Probenentnahmen finden Sie unter der Rubrik <b>Präanalytik</b> auf unserer Homepage Telefonische Vereinbarung bei Schwangerschaft und pränataler Diagnostik unbedingt erforderlich!! Patienteneinwilligung unseren aktuellen Anforderungsbogen finden Sie auf unserer Homepage <a href="http://www.humangenetik.uk-erlangen.de">www.humangenetik.uk-erlangen.de</a>
Probeneingang (bitte nicht ausfüllen): Material: <input type="checkbox"/> EDTA-Blut <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> _____	
Datum _____	Aufgenommen _____
Überprüft _____	ID _____

\*Seit dem 01.07.2010 ist der Untersuchungsauftrag bei gesetzlich Versicherten nur in Verbindung mit einem vollständig ausgefüllten **Laborschein 10** gültig (Ausnahme Kennziffer 32010, genetische Untersuchungen fallen nicht unter das Laborbudget). Zusätzlich bitten wir um Zusendung eines **Überweisungsscheines 06**, wenn weitere Leistungen, wie z.B. eine humangenetische Begutachtung angefordert werden.

### Augenerkrankungen

- Aniridie (PAX6)
- Anophthalmie 9, syndromal (STRA6)
- Anophthalmie/Mikrophthalmie/Colobom, isoliert, Genpanel
- Anophthalmie/Mikrophthalmie/Colobom, syndromal, Genpanel
- Axenfeld-Rieger-Syndrom (FOXC1, PITX2)
- Glaukom, juvenil, Genpanel
- Glaukom, kongenitales (CYP1B1)
- Glaukom, primäres (MYOC)
- Hornhautdystrophien, Genpanel
- Katarakt isoliert/syndromal, Genpanel
- Optikusatrophy und kongenitale stationäre Nachtblindheit, Genpanel
- Okulokutaner Albinismus, Genpanel

### Bindegewebs- und Gefäßerkrankungen

- Cutis laxa, Genpanel (9 Gene)
- Erbliche Bindegewebserkrankung, Genpanel
- Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (COL3A1)
- Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ (COL1A1, COL5A1, COL5A2)
- Ehlers-Danlos-Syndrom, Genpanel
- Marfan-Syndrom (FBN1, TGFB1, TGFB2)
- Loeys-Dietz-Syndrom (TGFB1, TGFB2)
- Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2)
- Osteogenesis imperfecta, Genpanel
- Thorakales Aortendissektions-Syndrom (TAAD-Syndrom), Genpanel
- Supravalvuläre Aortenstenose (ELN)

### Entwicklungsstörung mit/ohne Epilepsie

- Angelman-Syndrom (Methylierung)
- Angelman-Syndrom (UBE3A)
- Bardet-Biedl-Syndrom, Genpanel
- CHARGE-Syndrom (CHD7, SEMA3A)
- Coffin-Lowry-Syndrom (RPS6KA3 (RSK2))
- Coffin-Siris-Syndrom (ARID1B)
- Cohen-Syndrom (VPS13B (COH1))
- Cornelia-de-Lange-Syndrom, Genpanel
- DiGeorge-Syndrom ( 22q11.2-MLPA,  TBX1)
- Dravet-Syndrom, Genpanel
- Dyspraxie, Sprachentwicklungsstörung (FOXP2)
- Entwicklungsstörung-Großwuchs-Makrozephalie-Syndrome, Genpanel

### Fehlbildungs-Syndrome

- Fragiles X-Syndrom (FMR1 CGG-Repeat)
- Kabuki-Syndrom, Genpanel
- Mowat-Wilson-Syndrom (ZEB2 (ZFHX1B))
- Neurofibromatose Typ I (NF1, SPRED1)
- Nicolaides-Baraitser-Syndrom (SMARCA2)
- Nijmegen-Breakage-Syndrom (NBN: Exon6)
- Noonan-Syndrom (PTPN11)
- Noonan-Syndrom, Rasopathien, Genpanel
- Pitt-Hopkins-Syndrom (TCF4)
- Prader-Willi-Syndrom (Methylierung)
- Primäre Mikrozephalie, Genpanel
- Rett-Syndrom (MECP2)
- Rett-Like Syndrom, Genpanel
- Sjögren-Larsson-Syndrom (ALDH3A2)
- Sotos-Syndrom (NSD1)
- SWI/SNF-Komplex-Erkrankungen, Genpanel
- Tuberöse Sklerose, Genpanel (TSC1, TSC2)
- Weaver-Syndrom (EZH2)
- Williams-Beuren-Syndrom (7q11.23)
- X-chrom. Alpha-Thalassämie mit mentaler Retardierung (ATRX)
- X-Inaktivierungsstatus
- Entwicklungsstörung mild bis moderat, unspezifisch, Genpanel
- Entwicklungsstörung schwer, Genpanel

### Entwicklungsstörung und/oder Fehlbildungen

- Mikrodeletionen & Mikroduplikationen (Array-CGH)
- Exom-Sequenzierung, Trio Eltern-Kind (ausführliche klinische Angaben erforderlich!)

### Epilepsie mit/ohne Entwicklungsstörung

- Absence-Epilepsie, Genpanel
- Benigne, familiäre Epilepsie, Genpanel
- Dravet-Syndrom, Genpanel
- Epileptische Enzephalopathie, frühkindlich, Genpanel
- Epileptische Enzephalopathie, schwer, Genpanel
- Epilepsien mit erhöhter Therapierrelevanz, Genpanel
- Familiäre hemiplegische Migräne, (FHM), Genpanel
- Fokale Epilepsie, Genpanel
- Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen, Genpanel
- Generalisierte myoklonische Epilepsie, Genpanel

- Alagille-Syndrom, (*JAG1*, *NOTCH2*)
- BOR-Syndrom, (*EYA1*, *SIX1*, *SIX5*)
- CHARGE-Syndrom, (*CHD7*, *SEMA3A*)
- Currarino-Syndrom (*HLXB9*)
- DiGeorge Syndrom (22q11.2-MLPA)
- Holt-Oram-Syndrom (*TBX5*)
- Kabuki-Syndrom, Genpanel
- Noonan-Syndrom/Rasopathien, Genpanel

#### **Fertilitätsstörung**

- Abort-Risiko (*F5* / *F2*)
- Azoospermie (AZF-Faktoren)
- CBAVD (*CFTR*, 44 häufigsten Mutationen, 5T-Allel)
- Prämatüre Ovarialinsuffizienz (*FMR1*-Prämutation)

#### **Immunologische Erkrankungen**

- Cryopyrin-assoziiertes periodisches Fiebersyndrom (CAPS) (*NLRP3*)
- Familiäres Mittelmeerfieber (*MEFV*)
- Hyper-IgD-Syndrom (*MVK*)
- TNF-Rezeptor-1-assoziiertes periodisches Fiebersyndrom (TRAPS) (*TNFRSF1A*)
- Periodisches Fiebersyndrom, Genpanel

#### **Hämatologische Erkrankungen**

- Hämochromatose (*HFE*, häufigste Mutationen)
- Hämochromatose, Genpanel
- Thrombophilie ( *F5*,  *F2*,  *MTHFR*)

#### **Mikrodeletionssyndrome (MLPA-Analysen)**

- Adipositas (P220)
- Angelman/Prader-Willi-Syndrom (ME028)
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom (ME030)
- Deletion 22q11.2 (DiGeorge-S, Shprintzen-S; P250)
- Langer-Giedion-Syndrom (*TRPS2*; P228)
- Mikrodeletion 1p36 (P147)
- Mikrodeletion 17q21.31 (P245)
- Miller-Dieker-Syndrom (P245)
- Williams-Beuren-Syndrom (P029)
- SHOX-Deletion (P018)
- Smith-Magenis-Syndrom (P245)
- Tricho-Rhino-Phalangeales Syndrom Typ I (*TRPS1*; P228)

#### **Tumorerkrankungen**

- 5-Fluoro-Uracil (DPYD, entsprechend EMA-Empfehlung)

#### **Neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen**

- Ataxia-Tremor Syndrom (*FMR1*-Prämutation)
- Chorea Huntington (*HTT*: CAG-Repeatexpansion)
- Hyperekplexie (Stiff-Baby-Syndrom, *GLRA1*)
- Morbus Alexander (*GFAP*)
- HMSN Typ I (*PMP22* Duplikation)
- HMSN Typ I,X,II (*CX32*)
- HMSN Typ II (*MFN2*)
- HMSN Typ IB, II, III (*MPZ*)
- HMSN Typ IA,III (*PMP22*)
- Tomakulöse Neuropathie (*PMP22* Deletion)
- Neuropathie, motorisch-sensibel Typ 1 & 2, Genpanel
- Neuromuskuläre Erkrankung, Genpanel
- Neurodegenerativ Erkrankung, Genpanel

#### **Nephrologische Erkrankungen**

- Alport-Syndrom, Genpanel (*COL4A5*, *COL4A4*, *COL4A3*, *MYH9*)
- Autosomal-dominante-tubulointerstitielle Nierenerkrankung (ADTKD), Genpanel (incl. *MUC1dupC*)
- Nephronophitosen, Genpanel
- Polyzystische Nierenerkrankungen, Genpanel

#### **Pankreatitis**

- Hereditäre Pankreatitis, Genpanel

#### **Respiratorische Erkrankungen**

- Cystische Fibrose (*CFTR*, häufigsten Mutationen)
- Cystische Fibrose (*CFTR*, Sequenzierung, MLPA)

#### **Schwerhörigkeit**

- Taubheit, rezessiv nicht syndromal (*DFNB1*; *CX26*, *CX30*)
- Schwerhörigkeit/Taubheit, Genpanel

- Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (*BRCA1, BRCA2*)
- Familiärer Brust- und Eierstockkrebs, Genpanel
- Familiärer Darmkrebs, Genpanel
- Gastrointestinale Stromatumore, Genpanel (GIS)
- Gorlin-Syndrom, Genpanel
- Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkarzinom (HLRCC) (*FH*)
- Hereditary Non Polyposis Colorectal Cancer (HNPCC) , Genpanel
- Li-Fraumeni-Syndrom (*TP53*)
- Magenkrebs, Genpanel
- Melanom, Genpanel
- Multiple Endokrine Neoplasie Typ1/2 (*MEN1, RET*)
- Neurofibromatose, Schwannomatose (*NF1, NF2, LZTR1*)
- Nierenkarzinom, Genpanel
- Polyposis (adenomatös, FAP, MAP, PPAP) , Genpanel
- Paragangliom/Phäochromozytom, Genpanel
- Tuberöse Sklerose (*TSC1/TSC2*)

## Wachstumsstörungen

### Kleinwuchs

- Achondroplasie (*FGFR3*)
- Hypochondroplasie (*FGFR3*)
- Knorpel-Haar-Hypoplasie, Anauxetische Dysplasie (*RMRP*)
- Kollagenopathie (*COL2A1*)
- Leri-Weill-Syndrom (*SHOX*  MLPA  Sequenzierung)
- MOPDII-Syndrom (*PCNT*)
- Pseudoachondroplasie (*COMP*)
- Schimke-immuno-ossäre Dysplasie (*SMARCAL1*)
- Silver-Russel-Syndrom (MS-MLPA)
- Silver-Russel-Syndrom (UPD7, MS-MLPA)
- Skelettdysplasie, Genpanel
- Thanatophore Dysplasie (*FGFR3*)
- UPD14 (MS-MLPA)
- UPD16 (MS-MLPA)
- Kleinwuchs, idiopathisch, Genpanel
- Kleinwuchs, syndromal, Genpanel
- Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom, Genpanel

### Großwuchs

- Beckwith-Wiedemann-Syndrom (MLPA)
- Großwuchs-Makrozephalie mit Entwicklungsstörung, Genpanel
- Großwuchs-Makrozephalie ohne Entwicklungsstörung, Genpanel