



Anforderungsbogen Molekulargenetische Diagnostik	
Patientendaten	Weitere Angaben
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
Kostenübernahme	Informationen zum Untersuchungsauftrag
<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
Einwilligungserklärung nach GenDG	
<p>Bitte fügen Sie eine Einwilligungserklärung des Patienten nach GenDG bei oder bestätigen Sie uns, dass Ihnen diese vorliegt!</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 _____
Einsender	Probenentnahme und Transport
Name des verantwortlichen Arztes (Druckschrift) Telefon _____ Stempel u. Unterschrift des verantwortlichen Arztes _____	2,5 – 5ml EDTA-Blut beschriftet mit Patientendaten, Entnahmedatum Probeneingang im Labor: Montag bis Freitag, Postversand ungekühlt Weitere Informationen zur Probenentnahmen finden Sie unter der Rubrik Präanalytik auf unserer Homepage Telefonische Vereinbarung bei Schwangerschaft und pränataler Diagnostik unbedingt erforderlich!! Patienteneinwilligung unseren aktuellen Anforderungsbogen finden Sie auf unserer Homepage www.humangenetik.uk-erlangen.de

*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, TGFBR1, TGFBR2)
- Loeys-Dietz-Syndrom (TGFBR1, TGFBR2)
- 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

- 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)
- Entwicklungsstörung mild bis moderat, unspezifisch, Genpanel
- Entwicklungsstörung schwer, Genpanel

Entwicklungsstörung und/oder Fehlbildungen

- Mikrodeletionen & Mikroduplikationen
- 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 Therapierelevanz, Genpanel
- Familiäre hemiplegische Migräne, (FHM), Genpanel
- Fokale Epilepsie, Genpanel
- Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen, Genpanel
- Generalisierte myoklonische Epilepsie, Genpanel

Fehlbildungs-Syndrome

- 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)

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*)
- Nephronophthisen, 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

Tumorerkrankungen

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