

Patient / Ratsuchender

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Geschlecht: männlich weiblich

Untersuchungsmaterial

Blut ____ ml (mind. 3 ml EDTA-Blut) Blutkarten (mind. 10 Spots)

DNA ____ µg (mind. 5 µg DNA, Konz. ≥ 50 ng/µl) DNA-Nr.: _____

Sonstiges _____

Externe ID: _____

Entnahmedatum: _____

Der Versand der Proben per Post in einem Karton oder gepolsterten Umschlag ist problemlos möglich. Die Proben sollten nicht direkter Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein. Versandmaterial können Sie unter Tel.: 07071/56544 00 oder per E-Mail (info@humangenetik-tuebingen.de) kostenlos anfordern.

Einsender / Klinik

Name, Vorname: _____

Einrichtung: _____

Straße: _____

PLZ/Stadt: _____

Telefon: _____

E-Mail: _____

Rechnung

- an Patient
- GKV (bitte Überweisungsschein Muster 10 beifügen)
- an Einsender / Klinik
- an Einsender / Klinik gemäß §116b

Einverständniserklärung

Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts mein Einverständnis mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderlichen Probenentnahme.

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet, ggf. in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden. Ich erkläre mich hiermit einverstanden, dass alle erhobenen Daten von der Praxis für Humangenetik Tübingen elektronisch gespeichert, verarbeitet, genutzt und auch (z.B. per E-Mail und per Fax) übermittelt werden.

Im Folgenden wird ein Nichtankreuzen wie „Nein“ gewertet.

Mit der Aufbewahrung von Probenmaterial zum Zweck der Nachprüfbarkeit, der Qualitätssicherung bzw. für ergänzende Untersuchungen (für max. 10 Jahre) bin ich einverstanden. Ja Nein

Die Untersuchungsergebnisse sollen über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden. Ja Nein

Mit der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial und/oder Befunden für wissenschaftliche Zwecke in anonymisierter Form bin ich einverstanden. Ja Nein

In seltenen Fällen können genetische Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sog. Zusatzbefunde). Das Berichten solcher Zusatzbefunde beschränkt sich auf pathogene Veränderungen in ausgewählten Genen, für die eine Behandlungskonsequenz für Sie oder Ihre Familie besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics; ACMG SF V2.0; Kalia et al., 2017, PMID: 27854360). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene besteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

Über Zusatzbefunde möchte ich:

- Informiert werden
- NICHT informiert werden

Hinweis

Wir aktualisieren unsere Panels in regelmäßigen Abständen gemäß des aktuellen Stands der Wissenschaft. Wir weisen daher darauf hin, dass sich die auf diesem Einsendeformular angegebene Zusammenstellung von Genen eines Gen-Sets zum Zeitpunkt der Laboranalyse geringfügig geändert haben könnte (Hinzunahme / Wegnahme von Genen). Mit der Unterschrift des Patienten auf dem Einsendeformular erklärt sich der Patient auch mit einer ggf. geänderten Zusammensetzung des angeforderten Gen-Sets einverstanden.

Wir behalten uns vor über die zum Einsatz kommende Sequenzier-Technologie (Sanger/NGS) individuell zu entscheiden. Wir weisen darauf hin, dass bei Anforderung von NGS-Panel-Diagnostik aus technischen Gründen mehr als die angeforderten Gene sequenziert werden.

Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Patient / Vertreter (Druckbuchstaben)

Arzt (Druckbuchstaben)

X _____
Patient / Vertreter (Datum, Unterschrift)

X _____
Arzt (Datum, Unterschrift)*

* Die Ärztin/der Arzt bestätigt mit ihrer/seiner Unterschrift, dass sie/er als verantwortliche ärztliche Person die gemäß GenDG für die beauftragte genetische Untersuchung notwendige Qualifikation aufweist.



Die Praxis für Humangenetik Tübingen ist von der deutschen Akkreditierungsstelle nach DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiert.

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

Indikation / Verdachtsdiagnose:

Klinische Leitsymptome:

Vorausgegangene genetische Diagnostik:


Bitte legen Sie die Ihnen vorliegenden wichtigsten Arztbriefe und Befunde in Kopie bei!

Stammbaum / Familienanamnese

Konsanguinität: Ja

Nein

Ethnische Herkunft: _____

-  Indexpatient
- nicht betroffen
- betroffen
- Überträger
- verstorben
- Elternpaar
- Verwandtenehe
- Schwangerschaft
- Abort, Totgeburt
- Geschlecht unbekannt
- Eineiige Zwillinge
- Zweieiige Zwillinge

Familienanamnese

Gibt es weitere Familienangehörige, die an derselben oder einer ähnlichen Erkrankung leiden bzw. litten wie Ihr Patient?

Ja Nein

Wenn ja, bitte Auflistung der betroffenen Familienmitglieder:

Name (falls Nennung gewünscht)	Verwandtschaftsgrad zum Patienten (z.B. Mutter)	Erkrankungsalter	Diagnose / Symptome

Zusätzliche klinische Informationen

1. Epileptische Anfälle

Nein Ja; erstes Auftreten? _____

Ätiologie/Anfallsformen: _____

schlafassoziiert Nein Ja: _____

EEG nicht durchgeführt Ja, **Befund bei Einwilligung des Patienten bitte beilegen**

Anmerkungen: _____

2. Psychomotorische Entwicklung

Fortschritte Stillstand Rückschritte

Mentale Retardierung Nein Ja

Sprachliche Retardierung Nein Ja

Motorische Retardierung Nein Ja

Muskeltonusstörung Nein Ja; Art? _____

Akute Enzephalopathie Nein Ja

Cerebelläre Störung Nein Ja; seit wann? _____

Extrapyramidale Störung Nein Ja; seit wann? _____

Demenz Nein Ja; seit wann? _____

Sonstiges: _____

3. Klinische Befunde

Dysmorphiezeichen Nein Ja; welche? _____

Hautveränderungen Nein Ja; welche? _____

Sehstörung Nein Ja; seit wann? _____

Sonstige Anomalien: _____

4. Kopfumfang

unauffällig mikrozephal makrozephal P-Wert: _____

5. MRT

nicht durchgeführt Ja, **Befund bei Einwilligung des Patienten bitte beilegen**

Anmerkungen: _____

6. Schwangerschaftsanamnese

auffällig: Nein Ja (bitte folgende Punkte ausfüllen)

Blutungen: Nein Ja

Infektionen: Nein Ja; wann? _____

Medikamente: Nein Ja; welche? _____

Frühgeburt: Nein Ja; SSW? _____

Hypoxie: Nein Ja; Nabelschnur pH-Wert: _____

Sonstige Auffälligkeiten: _____

7. Geburtswerte

Größe: _____ Gewicht: _____ Kopfumfang: _____

Sonstige Auffälligkeiten: _____

8. Genetische Untersuchungen

nicht durchgeführt Ja, Befund bei Einwilligung des Patienten bitte beilegen

Array-CGH: Nein Ja

Sequenzierung: Nein Ja

Sonstiges: _____

9. Stoffwechseluntersuchungen

nicht durchgeführt Ja, Befund bei Einwilligung des Patienten bitte beilegen

Auffälligkeit: _____

10. Sonstige Anmerkungen

Ausschließlich für gesetzlich versicherte Patienten

1. Es dürfen nach EBM bis zu 25 Kilobasen (kb) kodierende Sequenzen analysiert werden.
Wählen Sie dazu auf der nächsten Seite ein Gen-Set aus, oder definieren Sie eine individuelle Auswahl an Genen für die Diagnostik.
Andernfalls stellen wir diese anhand der klinischen Leitsymptome zusammen.

Gewünschtes Gen-Set ist auf Seite 5 oder 6 angekreuzt

Individuelle Auswahl von Genen bis 25 kb und Reihenfolge der Stufendiagnostik

Bitte tragen Sie die von Ihnen ausgewählten Gene in der gewünschten Reihenfolge ein.

Bei der Zusammenstellung sind wir Ihnen gern behilflich. Bitte kontaktieren Sie hierfür unser Diagnostik-Support Team.

1. _____ 2. _____ 3. _____ 4. _____ 5. _____ 6. _____ 7. _____

Die Größe (kb) der einzelnen Gene entnehmen Sie bitte unserer Webseite (www.humangenetik-tuebingen.de/EPI) oder der beigefügten Genliste.

2. Eine Diagnostik, die über die 25 kb hinausgeht, ist nur nach Genehmigung durch die Krankenkasse möglich.
Die dafür notwendige Antragstellung können wir für Sie übernehmen, sofern Sie uns eine Vollmacht erteilen.

Übertragung der Vollmacht

Führt die Untersuchung der angeforderten Gen-Auswahl bis 25 kb nicht zur eindeutigen Klärung der Krankheitsursache, stimme ich zu, dass mein behandelnder Arzt entsprechend meiner Aufklärung nach dem Gendiagnostikgesetz eine weiterführende Diagnostik in Rücksprache mit der Praxis für Humangenetik Tübingen beauftragen kann. Ich bevollmächtige die Praxis für Humangenetik Tübingen, zu diesem Zweck eine Genehmigung mit Begründung der medizinischen Notwendigkeit bei meiner Krankenkasse zu beantragen.

X _____
Patient / gesetzl. Vertreter (Datum, Unterschrift)

3. Sofern die Genehmigung durch die Krankenkasse nicht erteilt wird, kann die Diagnostik als Selbstzahlerleistung durchgeführt werden.

Ich wünsche keine Information bezüglich einer Selbstzahlerleistung

**Für Rückfragen und Beratung stehen wir Ihnen gern zur Verfügung.
Bitte wenden Sie sich an unser Diagnostik-Support-Team.**

**www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostic-support
diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de
Telefon 070 71 / 565 44-00**

Für **gesetzlich versicherte Patienten** erfolgt ohne Genehmigung der Krankenkasse nur die Untersuchung einer Auswahl von Genen bis 25 kb. Die entsprechenden Gene werden im Rahmen einer Stufendiagnostik in der angegebenen Reihenfolge untersucht. Mit Genehmigung der Krankenkasse oder als Selbstzahlerleistung ist eine Diagnostik über die 25 kb hinaus möglich.

Für **privat versicherte Patienten** erfolgt die Analyse des vollständigen Gen-Sets.

Untersuchungsauftrag – Epilepsie

Familiäre und Idiopathische Epilepsie (EPI01)

- Familiäre Epilepsien - häufigste genetische Ursachen**
PRRT2, KCNQ2, SCN1A, SCN2A, SLC2A1, DEPDC5, KCNT1 (7 Gene, 25 kb)
- Benigne familiäre neonatale und frühinfantile Epilepsie**
PRRT2, KCNQ2, SCN2A, KCNQ3, SCN8A (5 Gene, 18 kb)
- Fokale Epilepsie**
DEPDC5, GRIN2A, LGI1, KCNT1, CHRNA4, CHRN2, NPRL3, NPRL2, PCDH19, RELN (10 Gene, 25 kb)
- Genetische generalisierte Epilepsie / GEFS+**
SCN1A, SLC2A1, STX1B, GABRA1, GABRB3, GABRG2, TBC1D24, CACNA1A, SCN1B, RORB (10 Gene, 24 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
ALDH7A1, CACNA1A, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, DEPDC5, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GRIN2A, KCNA1, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, LGI1, MTOR, NPRL2, NPRL3, PCDH19, PRRT2, RELN, RORB, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SLC1A3, SLC2A1, STX1B, TBC1D24 (31 Gene, 96 kb)

Epilepsie und Entwicklungsstörung (inkl. epileptische Enzephalopathie) (EPI02)

- Frühinfantile epileptische Enzephalopathie (männliche Patienten)**
SCN1A, KCNQ2, SCN2A, STXBP1, FOXG1, SCN8A, KCNT1 (7 Gene, 25 kb)
- Frühinfantile epileptische Enzephalopathie (weibliche Patienten)**
SCN1A, CDKL5, PCDH19, MECP2, KCNQ2, SCN2A, STXBP1, FOXG1 (8 Gene, 25 kb)
- Frühkindliche Epilepsie mit migrierenden fokalen Anfällen (EIMFS/MMPSI)**
KCNT1, SCN1A, SCN2A, TBC1D24, SLC12A5, SLC25A22, PLCB1 (7 Gene, 25 kb)
- Dravet-Syndrom und Differentialdiagnosen**
SCN1A, SCN1A (MLPA), PCDH19, SCN2A, CHD2, GABRA1, STXBP1, HCN1 (9 Gene, 25 kb)
- Epilepsie mit myoklonisch-atonischen Anfällen (MAE)**
SLC6A1, SLC2A1, CHD2, SCN1A, SYNGAP1, GABRB3, GABRA1, SCN2A (8 Gene, 25 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
AARS, ALDH7A1, ALG13, AMT, AP3B2, ARHGEF9, ARV1, ARX, BRAT1, CACNA1A, CAD, CASK, CDKL5, CHD2, CLCN4, CNM2, DDX3X, DENND5A, DNM1, DOCK7, EEF1A2, FGF12, FOXG1, FRRS1L, GABRA1, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GAMT, GLDC, GNAO1, GNB1, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, HACE1, HCN1, HNRNPU, IQSEC2, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNT1, KIAA2022, MBD5, MBOAT7, MDH2, MECP2, MEF2C, MOCS1, MOCS2, NECAP1, PACS2, PCDH19, PIGA, PLCB1, PLPBP, PNKP, PNPO, POLG, PURA, QARS, ROGD1, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SPTAN1, ST3GAL3, ST3GAL5, STXBP1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TCF4, TPP1, TSC1, TSC2, UBA5, UBE3A, WDR45, WWOX, ZEB2 (97 Gene, 260 kb)

Progressive Myoklonusepilepsie und Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (EPI05)

- Progressive Myoklonusepilepsie**
CSTB (Repeat), CSTB, EPM2A, NHLRC1, KCTD7, NEU1, KCNC1, ASAH1, AFG3L2, GOSR2, CERS1, SERPINI1, SCARB2, PRICKLE1, CARS2, LMNB2, PRDM8 (16 Gene, 22 kb)

Neuronale Ceroidlipofuszinose

PPT1*, TPP1*, CLN3*, DNAJC5, CLN5, CLN6*, MFSD8, CLN8*, CTSD, KCTD7, GRN, CTSF, ATP13A2 (13 Gene, 18 kb, * inkl. MLPA)

Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)

AFG3L2, ASAH1, ATP13A2, CARS2, CERS1, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CSTB, CTSD, CTSF, DNAJC5, EPM2A, GOSR2, GRN, KCNC1, KCTD7, LMNB2, MFSD8, NEU1, NHLRC1, PPT1, PRDM8, PRICKLE1, SCARB2, SERPINI1, TPP1 (28 Gene, 40 kb)

GPI-Anker-Defizienz mit oder ohne Hyperphosphatasie (EPI12)

GPI-Anker-Defizienz mit oder ohne Hyperphosphatasie

PIGN, PIGV, PIGA, PIGO, PGAP2, PGAP3, PGAP1, PIGL, PIGT, PIGW, PIGG, PIGM, PIGY (13 Gene, 22 kb)

Migräne (EPI14)

Familiäre hemiplegische Migräne

ATP1A2, CACNA1A, ATP1A3, SCN1A, PRRT2, SLC2A1 (6 Gene, 22 kb)

Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)

ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, NOTCH3, POLG, PRRT2, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1 (9 Gene, 34 kb)

Hyperekplexie (EPI15)

Hyperekplexie

GLRA1*, SLC6A5*, GLRB* (3 Gene, 5 kb, * inkl. MLPA)

Metabolische/Mitochondriale Epilepsie (EPI19)

Pyridoxin- und Folsäure-abhängige Epilepsie

ALDH7A1, PNPO, MTHFR, FOLR1, PLPBP, SLC46A1, DHFR (7 Gene, 8 kb)

Glycin-Enzephalopathie

GLDC*, AMT*, LIAS, SLC6A9, GCSH* (5 Gene, 8 kb, * inkl. MLPA)

Cerebrale Kreatin-Defizienz

SLC6A8, GAMT, GATM (3 Gene, 4 kb)

Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)

AARS2, ABAT, ABCC8, ACY1, ADK, ADSL, ALDH5A1, ALDH7A1, AMT, ATIC, AUH, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCS1L, BTD, CAD, CARS2, CNM2, COQ4, COQ8A, COX8A, CPT1A, CPT2, D2HGDH, DARS2, DBT, DHFR, DLG, DNM1L, DPYD, EARS2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FARS2, FOLR1, FOXRED1, GAMT, GATM, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GFM1, GLDC, GLUD1, GLUL, GPHN, HADH, HLC, HPD, IDH2, INSR, ITPA, IVD, KCNJ11, L2HGDH, LIAS, MDH2, MLYCD, MMACHC, MOCS1, MOCS2, MT-ATP6 (m.8993T>G/C), MT-TK (m.8344A>G), MT-TL1 (m.3243A>G, m.3271T>C), MTHFR, NARS2, NDUFA1, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PDHA1, PDHX, PDSS2, PET100, PHGDH, PLPBP, PNPO, POLG, PSAT1, PSPH, PTS, QDPR, SDHA, SLC16A1, SLC19A3, SLC1A2, SLC25A1, SLC2A1, SLC46A1, SLC6A8, SLC6A9, SUOX, SURF1, TWNK, VARS2 (100 Gene, 154 kb)

Untersuchungsauftrag – Hirnentwicklungsstörungen

Primäre Mikrozephalie und Pontocerebelläre Hypoplasie (BRN01)

- Primäre Mikrozephalie**
ASPM*, WDR62, MCPH1*, FOXG1, CASK, CDK5RAP2* (6 Gene, 25 kb, * inkl. MLPA)
- Pontocerebelläre Hypoplasie**
TSEN54, TSEN2, TSEN34, CASK, AMPD2, RARS2, CHMP1A, CLP1, EXOSC3, EXOSC8, VPS53, VRK1, SEPSECS, TSEN15, TOE1 (15 Gene, 22 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
AMPD2, ANKLE2, ASNS, ASPM, ATR, BRF1, CASK, CDC45, CDC6, CDK5RAP2, CDK6, CDT1, CENPE, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP63, CHMP1A, CIT, CKAP2L, CLP1, DYRK1A, EIF2S3, EXOSC3, EXOSC8, FOXG1, GMNN, IER3IP1, KAT6A, KIF11, KNL1, MBD5, MCPH1, MFSD2A, NIN, NSMCE2, ORC1, ORC4, ORC6, PCLO, PHC1, PLK4, PNKP, PPP1R15B, PQBP1, QARS, RARS2, RBBP8, SASS6, SEPSECS, SLC1A4, SLC25A19, SMARCA2, SPATA5, STAMPB, STIL, TOE1, TRAI, TRMT10A, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TUBGCP4, TUBGCP6, VLDLR, VPS53, VRK1, WDR62, WDR73, ZNF335 (71 Gene, 204 kb)

Neuronale Migrationsstörungen (BRN02)

- Lissenzephalie**
PAFAH1B1 (MLPA), PAFAH1B1, DCX, DCX (MLPA), ARX, TUBA1A, RELN, NDE1, LAMB1, KATNB1, TMTC3 (9 Gene, 25 kb)
- Muskeldystrophie-Dystryglycanopathien (inkl. Walker-Warburg-Syndrom)**
POMT1, POMGNT1, FKR, FKTN, POMT2, LARGE, ISPD, POMK, TMEM5, B3GALNT2, B3GNT1, GMP, DAG1, POMGNT2 (14 Gene, 24 kb)
- Polymikrogyrie**
ADGRG1, TUBB2B, PIK3CA, PIK3R2, AKT3, CCND2, KIF1BP, PI4KA, GRIN2B, TUBA8 (10 Gene, 25 kb)
- Periventriculäre Heterotopie**
FLNA, ARFGEF2, DCHS1, NEDD4L (4 Gene, 25 kb)
- Kortikale Malformationen („Tubulinopathien“)**
TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, TUBB, TUBG1, TUBA8, WDR62, LAMC3, KIF2A, KIF5C, TUBB2A (11 Gene, 24 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
ACTB, ACTG1, ADGRG1, AKT3, ARFGEF2, ARX, B3GALNT2, B3GNT1, CCND2, CDK5, COL4A1, COL4A2, CRADD, DAG1, DCHS1, DCX, DDX3X, DYNC1H1, EMX2, ERMARD, FAT4, FH, FKR, FKTN, FLNA, GMP, GRIN1, GRIN2B, IER3IP1, ISPD, KATNB1, KIF1BP, KIF2A, KIF5C, LAMB1, LAMC3, LARGE, MEF2C, MTOR, NDE1, NEDD4L, OCLN, PAFAH1B1, PI4KA, PIK3CA, PIK3R2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PRUNE1, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RELN, RTTN, SHH, SIX3, TBC1D20, TMEM5, TMTC3, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, VLDLR, WDR62, WDR81 (72 Gene, 213 kb)

Holoprosenzephalie-Spektrum (BRN03)

- Holoprosenzephalie-Spektrum**
SHH*, ZIC2*, SIX3*, GLI2*, TGIF1*, CDON, PTCH1, FGFR1, TDGF1 (9 Gene, 22 kb, * inkl. MLPA)

Makrozephalie (BRN04)

- Makrozephalie – häufige genetische Ursachen**
PTEN, NSD1, PTCH1, GCDH, GFAP, ASPA, MLC1, GPC3, EZH2, PIK3CA (10 Gene, 25 kb)
- Sotos- / Weaver-Syndrom und Differentialdiagnosen**
NSD1, NSD1 (MLPA), NFIX, APC2, EZH2, GPC3, DNMT3A, SETD2 (7 Gene, 25 kb)

- (Hemi-) Megalenzephalie-Syndrome und Hydrozephalus**
L1CAM, PIK3CA, AKT3, PIK3R2, MTOR, CCND2, CCDC88C (7 Gene, 25 kb)

- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
AKT2, AKT3, APC2, ASPA, ASXL2, BRAF, BRWD3, CCDC88C, CCND2, CRADD, CUL4B, DNMT3A, EED, EZH2, FIBP, GCDH, GFAP, GPC3, HEPACAM, HERC1, HRAS, HUWE1, IGF2, KPTN, KRAS, L1CAM, MAP2K1, MAP2K2, MED12, MLC1, MTOR, NFIX, NRAS, NSD1, PHF6, PIGA, PIGN, PIGT, PIK3CA, PIK3R2, PPP2R5B, PPP2R5C, PPP2R5D, PTCH1, PTEN, RAB39B, RIN2, RNF125, RNF135, SETD2, SOS1, STRADA, TBC1D7 (53 Gene, 152 kb)

Leukodystrophie / Leukenzephalopathie (BRN05)

- Infantile und juvenile Leukodystrophie**
ABCD1, ARSA, GALC, PLP1, ASPA, GFAP, GJC2, MLC1, EIF2B5, EIF2B2, EIF2B4, EIF2B3, EIF2B1, HEPACAM, TUBB4A, DARS2, AIMP1, RNASET2, PSAP (19 Gene, 25 kb)
- Adulte Leukodystrophie**
NOTCH3, ABCD1, ARSA, GALC, CYP27A1, CSF1R, LMNB1, GFAP, EIF2B5, HTRA1, MLC1, DARS2 (12 Gene, 25 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
AARS, AARS2, ABCD1, ACOX1, ADAR, AIMP1, ALDH3A2, ARSA, ASPA, BCAP31, CLCN2, CSF1R, CTC1, CYP27A1, DARS, DARS2, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FAM126A, FUCA1, GALC, GBE1, GCDH, GFAP, GJC2, HEPACAM, HIKESHI, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, IFIH1, L2HGDH, LMNB1, MLC1, NAXE, NOTCH3, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PLEKHG2, PLP1, POLR1C, POLR3A, POLR3B, PSAP, PYCR2, RARS, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, SCP2, SLC16A2, SLC17A5, SNORD118, SOX10, STN1, SUMF1, TREX1, TUBB4A, VPS11 (77 Gene, 134 kb)

Aicardi-Goutières-Syndrom (BRN06)

- Aicardi-Goutières-Syndrom**
RNASEH2B*, TREX1*, RNASEH2C*, SAMHD1*, ADAR, RNASEH2A*, IFIH1 (7 Gene, 12 kb, * inkl. MLPA)

Joubert-Syndrom

- Wir bitten Sie aktuell dieses Genset über EYE07 im Einsendeformular für Augenerkrankungen anzufordern.

Cornelia-de-Lange-Syndrom (BRN08)

- Cornelia-de-Lange-Syndrom**
NIPBL, SMC1A, SMC3, HDAC8, RAD21, UBE2A (6 Gene, 19 kb)

Cerebrale Mikroangiopathien (BRN09)

- Cerebrale Mikroangiopathien**
NOTCH3, COL4A1, GLA, HTRA1, CTC1, TREX1, STN1 (7 Gene, 20 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
CCM2, COL4A1, COL4A2, CTC1, GLA, HTRA1, KRIT1, NOTCH3, PDCC10, SNORD118, STN1, TREX1 (12 Gene, 30 kb)

Coffin-Siris-Syndrom (BRN12)

- Coffin-Siris-Syndrom**
ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, ARID1A, SMARCE1, SOX11 (6 Gene, 22 kb)

Untersuchungsauftrag – Stoffwechselerkrankungen

CDG-Syndrom (MET01)

- Kongenitale Glykosylierungsstörungen (CDG-Syndrom)**
PMM2, MPI, ALG6, ALG1, PGM1, DPAGT1, ALG8, ALG12, NGLY1, SRD5A3, ALG3, ALG11, DPM1, COG5, SLC35C1, DOLK, CCDC115, MGAT2, MPDU1 (19 Gene, 25 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, B4GALT1, CAD, CCDC115, COG1, COG2, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, GMPPA, MAN1B1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, NUS1, PGM1, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC39A8, SRD5A3, SSR4, STT3A, STT3B, TMEM165, TMEM199, TUSC3 (48 Gene, 77 kb)

Lysosomale Erkrankungen (MET02)

- Sphingolipidosen (inkl. M. Gaucher/Krabbe/Fabry, sowie Niemann-Pick- und Tay-Sachs-Syndrom)**
GBA, GLA, GALC, NPC1, SMPD1, HEXA, ARSA, HEXB, SUMF1, NPC2, PSAP, GM2A (12 Gene, 19 kb)
- Mukopolysaccharidose**
IDS, GALNS, IDUA, GLB1, ARSB, NAGLU, SGSH, HGSNAT, GUSB, GNS, HYAL1, VPS33A (12 Gene, 21 kb)
- Mukolipidosen und weitere Glycoproteinosen (inkl. Mannosidose, Fucosidose und Sialinsäurespeicherkrankheit)**
GNPTAB, MAN2B1, NEU1, GNPTG, MCOLN1, AGA, SLC17A5, CTSA, FUCA1, MAN1B1, MANBA, NAGA (12 Gene, 22 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
AGA, ARSA, ARSB, CTNS, CTSA, FUCA1, GALC, GALNS, GBA, GLA, GLB1, GM2A, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HEXA, HEXB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, LIPA, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, NAGA, NAGLU, NEU1, NPC1, NPC2, PSAP, SGSH, SLC17A5, SMPD1, SUMF1, VPS33A (38 Gene, 65 kb)

Zellweger-Syndrom-Spektrum (MET03)

- Peroxisomenbiogenesedefekte: Zellweger-Syndrom-Spektrum**
PEX1, PEX6, PEX12, PEX26, PEX10, PEX2, HSD17B4, ACOX1, PEX5, PEX3, PEX13, PEX7, PEX16, PEX14, PEX19, PEX11B, SCP2 (17 Gene, 25 kb)

Pyridoxin- und Folsäure-abhängige Epilepsie (MET04)

- Pyridoxin- und Folsäure-abhängige Epilepsie**
ALDH7A1, PNPO, MTHFR, FOLR1, PLPBP, SLC46A1, DHFR (7 Gene, 8 kb)

Harnstoffzyklusdefekte (MET05)

- Harnstoffzyklusdefekte**
OTC, ASL, ASS1, CPS1, ARG1, NAGS, SLC25A13, SLC25A15 (8 Gene, 13 kb)

Glycin-Enzephalopathie (MET06)

- Glycin-Enzephalopathie**
GLDC*, AMT*, LIAS, SLC6A9, GCSH* (5 Gene, 8 kb, * inkl. MLPA)

Hyperphenylalaninämie (MET07)

- Hyperphenylalaninämie**
PAH, GCH1, PTS, QDPR, PCBD1, DNAJC12 (6 Gene, 4 kb)

Ahornsirup-Krankheit und DLD-Defizienz (MET08)

- Ahornsirup-Krankheit und DLD-Defizienz**
BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD (4 Gene, 5 kb)

Molybdän-Cofaktor-Defizienz und Sulfitoxidase-Mangel (MET09)

- Molybdän-Cofaktor-Defizienz und Sulfitoxidase-Mangel**
MOCS1, MOCS2, SUOX, GPHN (4 Gene, 6 kb)

Methylmalonazidurie (MET10)

- Methylmalonazidurie**
MUT, MMACHC, MMAA, MMAB, MMADHC, LMBRD1, MCEE, MLYCD, ACSF3, HCFC1, ALDH6A1, ABCD4, CD320, SUCLA2, SUCLG1 (15 Gene, 24 kb)

3-Methylglutaconazidurie (MET11)

- 3-Methylglutaconazidurie**
TAZ, SERAC1, CLPB, AUH, OPA3, DNAJC19 (6 Gene, 7 kb)

Hyperinsulinämische Hypoglykämie (MET12)

- Hyperinsulinämische Hypoglycämie**
ABCC8, KCNJ11, GLUD1, GCK, HADH, SLC16A1, INSR (7 Gene, 15 kb)

Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) (MET13)

- Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY)**
GCK, HNF1A, HNF4A, HNF1B, INS, CEL, NEUROD1, PDX1, ABCC8, PAX4, BLK, KLF11 (12 Gene, 20 kb)

Glykogenspeichererkrankungen (MET14)

- Leber-Glykogenose**
G6PC, SLC37A4, AGL, PYGL, PHKA2, PHKB, PHKG2, GBE1, GYS2, FBP1, SLC2A2 (11 Gene, 25 kb)
- Muskel-Glykogenose**
GAA, PYGM, PFKM, PGAM2, LDHA, PHKA1, LAMP2, AGL, GBE1, GYS1, GYG1, ALDOA (12 Gene, 25 kb)
- Glykogenspeichererkrankungen Typ I bis XI**
GAA, PYGM, G6PC, SLC37A4, AGL, PYGL, PHKA2, GBE1, PFKM, PGAM2, LDHA (11 Gene, 25 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
AGL, ALDOA, ENO3, FBP1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, GYS2, LAMP2, LDHA, PFKM, PGAM2, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PYGL, PYGM, SLC2A2, SLC37A4 (23 Gene, 47 kb)

Störungen der Fettsäureoxidation (MET15)

- Störungen der Fettsäureoxidation**
ACADVL, ACADM, ACADS, HADHA, HADH, ACADSB, HMGCL, HMGCS2, SLC22A5, CPT2, CPT1A, SLC25A20, ETFDH, ETFA, ETFB (15 Gene, 22 kb)

Untersuchungsauftrag Array-CGH

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Array-CGH-Diagnostik voranstellen
(bitte legen Sie dafür einen separaten Laborauftrag bei) | <input type="checkbox"/> Array-CGH-Diagnostik ist bereits erfolgt |
| | <input type="checkbox"/> Array-CGH-Diagnostik nicht erwünscht |

Zusätzliche Untersuchungen

**Für Rückfragen und Beratung stehen wir Ihnen gern zur Verfügung.
Bitte wenden Sie sich an unser Diagnostik-Support-Team.**

**www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostic-support
diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de
Telefon 0 70 71 / 565 44-00**