

**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.: 070 71/56544 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**

Für die gezielte Bearbeitung bitten wir Sie, den Anamnesebogen so ausführlich wie möglich auszufüllen und die Ihnen vorliegenden Arztbriefe und Befunde in Kopie beizulegen.

Indikation / Verdachtsdiagnose

Stammbaum

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

Weitere Informationen

Vermutete Vererbung:  autosomal dominant  autosomal rezessiv  X-chromosomal  sporadisch  mitochondrial

Konsanguinität:  Ja  Nein

Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_ Alter des Vaters: \_\_\_\_\_ Alter der Mutter: \_\_\_\_\_

Familienanamnese

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

Ja  Nein Verwandtschaftsgrad zum Patienten (z.B. Mutter): \_\_\_\_\_

Leiden aktuell bzw. litten **Familienangehörige** des Patienten unter unten genannten **Erkrankungen**?

	Betroffene Familien- angehörige vorhanden?	Verwandtschaftsgrad zum Patienten (z.B. Mutter)	Erkrankungs- alter	Diagnose / Symptome
Muskelerkrankung				
Bewegungsstörungen				
Epilepsie				
Schlaganfall				
Innenohr-Schwerhörigkeit				
Sehbehinderung				
Diabetes mellitus Typ II				
Sonstiges				

**Schwangerschaftsanamnese**

**1. Auffällige Schwangerschaft**  Nein  Ja; bitte beschreiben: \_\_\_\_\_

**2. Geburtswerte** Größe: \_\_\_\_\_ Gewicht: \_\_\_\_\_ Kopfumfang: \_\_\_\_\_  
Nabelschnurarterien pH-Wert: \_\_\_\_\_ Apgar-Werte: \_\_\_\_\_  
Geburtstermin: \_\_\_\_\_  termingerecht  Abweichend; SSW: \_\_\_\_\_

**3. Probleme in der Neugeborenenperiode**  Nein  Ja; welche? \_\_\_\_\_

**4. Verschlechterung der Symptome bei Infekten**  Nein  Ja; inwiefern? \_\_\_\_\_

**5. Verlauf der Erkrankung** Erkrankungsalter: \_\_\_\_\_ Progressiver Verlauf:  Nein  Ja

Symptome	Ja	Nein
<b>1. Neurologie:</b>		
Psychomotorische Entwicklungsverzögerung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Verlust von psychomotorischen Fähigkeiten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Schlaganfallähnliche Episoden (stroke-like episodes)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Muskuläre Hypotonie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ataxie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dystonie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Spastik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Schluckbeschwerden	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Myoklonien	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Epilepsie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Periphere Neuropathie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>2. Muskeln:</b>		
Muskelschwäche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Rhabdomyolyse	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Facies myopathica	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>3. Herz:</b>		
Hypertrophe Kardiomyopathie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dilatative Kardiomyopathie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Reizleitungsstörung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>4. Augen:</b>		
Ophthalmoplegie (CPEO)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ptosis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Nystagmus	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Retinitis pigmentosa	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Optikusatrophie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Katarakt	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

	Ja	Nein
<b>5. Ohren:</b>		
Sensorineurale Schwerhörigkeit / Hörverlust	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>6. Magen-Darm-Trakt:</b>		
Pseudoobstruktion	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Zyklisches Erbrechen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Chronisch-rezidivierende Durchfälle (>3 Wochen)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Exokrine Pankreasinsuffizienz	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>7. Leber:</b>		
Akutes Leberversagen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Chronische Leberinsuffizienz (erhöhte Leberenzyme)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>8. Nieren:</b>		
Niereninsuffizienz	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>9. Endokrines System:</b>		
Hypothyreodismus	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
NNR-Insuffizienz	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Diabetes mellitus Typ II	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sonstige endokrinologische Symptome:		
<b>10. Blutbildendes System:</b>		
Panzytopenie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hyporegenerative Anämie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Neutropenie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>11. Sonstige Symptome:</b>		

**Durchgeführte Untersuchungen (Befunde bitte in Kopie beilegen)**

**Genetische Untersuchungen**

nicht durchgeführt

Array-CGH

Sequenzierung folgender Gene: \_\_\_\_\_

Sonstige (z.B. MLPA): \_\_\_\_\_

**MRT**

nicht durchgeführt

Ja; wann? \_\_\_\_\_

Ja      Nein

Leukodystrophie

Hirnatrophie

Symmetrische Basalganglienläsionen

Symmetrische Hirnstammläsionen

Cerebelläre Beteiligung

Sonstige auffällige MRT-Befunde: \_\_\_\_\_

**EEG**

nicht durchgeführt

Ja; wann? \_\_\_\_\_ Befunde bitte in Kopie beilegen

<b>Laboruntersuchungen – Körperflüssigkeiten</b>	nicht durchgeführt	unauffällig	auffällig (bitte Werte / Befund in Kopie beilegen)
Laktat Blut			
Laktat Liquor			
Kreatinkinase			
Organische Säuren			
Alanin			
Weitere auffällige Werte			
Diabetes mellitus Typ II			
<b>Gewebebiopsien</b>	nicht durchgeführt	unauffällig	auffällig (bitte Werte / Befund in Kopie beilegen)
Muskel			
Haut			
Leber			
<b>Enzymaktivitäten</b>	nicht durchgeführt	unauffällig	auffällig (bitte Werte / Befund in Kopie beilegen)
Komplex I			
Komplex II			
Komplex II/III			
Komplex IV			
Komplex V			
Pyruvatdehydrogenase			
Citratsynthase			
Weitere Enzyme			

**Ergebnisse weiterer Untersuchungen (z.B. Histologie)**

**Ausschließlich für gesetzlich versicherte Patienten**

1. Es dürfen nach EBM bis zu 25 Kilobasen (kb) kodierende Sequenzen analysiert werden.  
Wählen Sie dazu auf den nächsten Seiten 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 6 oder 7 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. \_\_\_\_\_

8. \_\_\_\_\_ 9. \_\_\_\_\_ 10. \_\_\_\_\_ 11. \_\_\_\_\_ 12. \_\_\_\_\_ 13. \_\_\_\_\_ 14. \_\_\_\_\_

15. \_\_\_\_\_ 16. \_\_\_\_\_ 17. \_\_\_\_\_ 18. \_\_\_\_\_ 19. \_\_\_\_\_ 20. \_\_\_\_\_ 21. \_\_\_\_\_

Die Größe (kb) der einzelnen Gene entnehmen Sie bitte unserer Webseite ([www.humangenetik-tuebingen.de/MIT](http://www.humangenetik-tuebingen.de/MIT)).

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](http://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostic-support)  
[diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de](mailto: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 sind fett hervorgehoben und werden im Rahmen einer Stufendiagnostik in der angegebenen Reihenfolge untersucht. Mit Genehmigung oder als Selbstzahlerleistung ist eine Diagnostik über die 25 kb hinaus möglich.

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

## Untersuchungsauftrag

### Mitochondriopathien - Auswertung der gesamten mtDNA inkl. der Kontrollregionen (MIT01)

#### Mitochondriopathien - Auswertung der gesamten mtDNA inkl. der Kontrollregionen

MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY (37 Gene, 15 kb)

### Nukleär kodierte mitochondriale Erkrankungen (MIT02)

#### Vollständiges Gen-Set\*

AARS2, ABCB7, ABHD5, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACO2, ADCK3, ADCK4, AFG3L2, AGK, AGL, AIFM1, ALDH4A1, ALDH6A1, AMACR, AMPD1, AMT, ANO10, APOPT1, APTX, ATAD3A, ATP5A1, ATP5E, ATP7B, ATPAF2, AUH, BCAT2, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BOLA3, BTD, C10ORF2, C12ORF65, C19ORF70, CA5A, CAR2, CCDC115, CDKL5, CEP89, CHCHD10, CISD2, CLPB, CLPP, COA3, COA5, COA6, COA7, COASY, COG8, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX4I1, COX4I2, COX6B1, COX7B, COX8A, CPS1, CPT1A, CPT2, CYB5R3, CYC1, CYP11B2, CYP24A1, CYP27A1, CYP27B1, D2HGDH, DARS, DARS2, DBT, DDHD1, DGUOK, DHTKD1, DLAT, DLD, DMGDH, DNA2, DNAJC19, DNM1L, DPAGT1, DPYD, EARS2, ECHS1, ECI1, ECSIT, EIF2AK3, ELAC2, ERCC6, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBP1, FBXL4, FDX1L, FH, FLAD1, FOXRED1, GAD1, GAMT, GARS, GATM, GBE1, GCDH, GCK, GCSH, GDAP1, GFAP, GFER, GFM1, GFM2, GK, GLDC, GLRX5, GLUD1, GNPAT, GPAM, GTPBP3, GYG2, HADH, HADHA, HADHB, HARS2, HCCS, HIBCH, HLCS, HMGCL, HMGCS2, HOGA1, HSD17B10, HSPD1, HTRA2, IARS, IARS2, IBA57, IDH2, ISCA2, ISCU, ITPA, IVD, KIF5A, KLC2, L2HGDH, LAMP2, LARS, LARS2, LIAS, LIPT1, LMBRD1, LRPPRC, LYRM4, LYRM7, MAOA, MARS2, MCCC1, MCCC2, MCEE, MFF, MFN2, MGME1, MGST3, MICU1, MIPEP, MLYCD, MMAA, MMAB, MMADHC, MPC1, MPV17, MRPL12, MRPL3, MRPL44, MRPS16, MRPS22, MRPS23, MRRF, MTFMT, MTO1, MTPAP, MUT, NADK2, NAGS, NARS2, NBAS, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA6, NDUFA8, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFAF7, NDUFB1, NDUFB10, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB8, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS5, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NDUFV3, NFS1, NFU1, NIPSNAP1, NIPSNAP3A, NPL, NR2F1, NSUN3, NUBPL, NUP62, OAT, OFD1, OGDH, OPA1, OPA3, OTC, OXCT1, PANK2, PARP10, PARS2, PC, PCCA, PCCB, PCK2, PDHA1, PDHB, PDHX, PDK3, PDP1, PDSS1, PDSS2, PET100, PHYH, PIGQ, PLA2G6, PNPLA2, PNPLA4, PNPT1, POLG, POLG2, PPA2, PPOX, PTCO1, PUS1, PYCR1, PYGM, QRSL1, RANBP2, RARS2, REEP1, RMDN1, RNASEH1, RRM2B, RTN4IP1, RYR1, SAMHD1, SARS2, SBDS, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHD, SERAC1, SFXN4, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC24A4, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A4, SLC25A46, SLC33A1, SLC35G2, SLC39A8, SLC52A2, SLC6A8, SPAST, SPG20, SPG7, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SUGCT, SURF1, TACO1, TALDO1, TANGO2, TARS2, TAZ, TFAM, TFG, TIMM50, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TMEM126B, TMEM70, TPK1, TRIT1, TRMT10C, TRMT5, TRMU, TSFM, TTC19, TUFM, TXN2, TYMP, UGT1A1, UQC2, UQC3, UQCRB, UQCRC2, UQCRCQ, VARS2, WFS1, WWOX, XPNPEP3, YARS2, YME1L1 (359 Gene, 525 kb)

Bitte treffen Sie für gesetzlich versicherte Patienten eine individuelle Auswahl von Genen bis maximal 25 kb (siehe Seite 5) entsprechend dem klinischen Phänotyp. Gern sind wir dabei behilflich.

### Leigh-Syndrom (nukleäre Gene) (MIT03)

#### Leigh-Syndrom (nukleäre Gene)

SURF1, BCS1L, COX10, NDUFS4, NDUFS8, NDUFAF2, NDUFAF6, NDUFS7, ECHS1, COX15, NDUFA10, NDUFA2, FOXRED1, SDHA, NDUFA12, HIBCH, C12ORF65, NDUFAF5, NDUFV1, IARS2, NDUFS3, NDUFA9 (22 Gene, 25 kb)

#### Vollständiges Gen-Set\*

AARS2, ACAD9, ADCK3, BCS1L, C12ORF65, COX10, COX15, COX8A, ECHS1, FOXRED1, GFM2, GYG2, HIBCH, IARS2, LIPT1, MFF, MPV17, MTFMT, NARS2, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF2, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, PDHA1, PDHB, PDSS2, PET100, SCO2, SDHA, SERAC1, SLC19A3, SLC25A46, SURF1, TACO1, TPK1, TSFM, TUFM (45 Gene, 52 kb)

### Mitochondriale Enzephalopathie / Mitochondriale Hepato(enzephalo)pathie (MIT04)

#### Mitochondriale Enzephalopathie / Mitochondriale Hepato(enzephalo)pathie

ABHD5, AIFM1, C10ORF2, CPT1A, DGUOK, EARS2, GBE1, GFM1, MPV17, NBAS, PNPLA2, SUCLG1, TRMU (13 Gene, 25 kb)

#### Vollständiges Gen-Set\*

AARS2, ABHD5, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACO2, ADCK3, AGK, AGL, AIFM1, ALDH4A1, ALDH6A1, AMACR, AMT, ATP7B, ATPAF2, AUH, BCS1L, BOLA3, BTD, C10ORF2, C19ORF70, CA5A, CAR2, CCDC115, CDKL5, COA7, COASY, COG8, COQ2, COQ4, COQ6, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX4I2, COX6B1, CPS1, CPT1A, CPT2, CYB5R3, CYP11B2, CYP27A1, CYP27B1, D2HGDH, DARS, DARS2, DGUOK, DLAT, DLD, DNAJC19, DPAGT1, DPYD, EARS2, ECHS1, EIF2AK3, ERCC6, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBP1, FBXL4, FLAD1, FOXRED1, GAMT, GATM, GBE1, GCDH, GCK, GCSH, GFAP, GFER, GFM1, GK, GLDC, GLRX5, GLUD1, HADH, HADHA, HADHB, HCCS, HLCS, HMGCS2, HSD17B10, HSPD1, IARS, IBA57, IDH2, ISCA2, ITPA, KIF5A, L2HGDH, LAMP2, LARS, LIAS, LMBRD1, LRPPRC, LYRM7, MARS2, MCCC1, MCCC2, MFF, MICU1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMADHC, MPV17, MRPS16, MRPS22, MRPS23, MTFMT, MTO1, MTPAP, MUT, NADK2, NAGS, NBAS, NFU1, NUBPL, OAT, OFD1, OPA1, OTC, PANK2, PC, PCCA, PCCB, PCK2, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PLA2G6, PNPLA2, PNPT1, POLG, PTCO1, PUS1, PYGM, RARS2, RMDN1, RRM2B, SAMHD1, SARS2, SBDS, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SERAC1, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A4, SLC33A1, SLC6A8, SPG20, SPG7, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TACO1, TALDO1, TANGO2, TARS2, TAZ, TFG, TIMM8A, TK2, TMEM70, TPK1, TRIT1, TRMU, TSFM, TTC19, TUFM, TYMP, UQCRB, UQCRC2, UQCRCQ, VARS2, WFS1, XPNPEP3, YARS2 (204 Gene, 320 kb)

### Mitochondriale DNA-Depletions- und Deletionssyndrome (MIT05)

#### Mitochondriale DNA-Depletions- und Deletionssyndrome

POLG, C10ORF2, TYMP, DGUOK, TK2, MPV17, FBXL4, SLC25A4, AGK, RRM2B, POLG2, SUCLA2, DNA2, SUCLG1, MGME1, RNASEH1, PARS2 (17 Gene, 25 kb)

#### Vollständiges Gen-Set\*

AARS2, AGK, C10ORF2, C12ORF65, CHCHD10, DGUOK, DNA2, FBXL4, GFER, MFN2, MGME1, MPV17, NDUFS1, OPA1, OPA3, PARS2, POLG, POLG2, RNASEH1, RRM2B, SLC24A4, SLC25A3, SLC25A4, SPG7, SUCLA2, SUCLG1, TFAM, TIMM50, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TYMP, WFS1 (33 Gene, 49 kb)

\* Auswahl der am wahrscheinlichsten betroffenen Gene für gesetzlich versicherte Patienten bis zu 25 kb nach klinischer Symptomatik und bioinformatischer Auswertung.

### Pyruvat-Stoffwechsel-Erkrankungen (MIT06)

- Pyruvat-Stoffwechsel-Erkrankungen**  
PDHA1, DLD, TMEM70, PDHB, PDHX, DLAT, PDP1, MPC1, ATP5E (9 Gene, 10 kb)

### Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung (COXPD) (MIT07)

- Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung (COXPD)**  
EARS2, AARS2, AIFM1, FARS2, MTFMT, RMND1, GFM1, GTPBP3, MTO1, YARS2, C12ORF65, MIPEP, TUFM, TSFM, NARS2, MRPS22 (16 Gene, 25 kb)
- Vollständiges Gen-Set\***  
AARS2, AIFM1, ATP5A1, C12ORF65, CARS2, EARS2, ELAC2, FARS2, GFM1, GTPBP3, LYRM4, MARS2, MIPEP, MRPL3, MRPL44, MRPS16, MRPS22, MTFMT, MTO1, NARS2, NSUN3, PNPT1, RMND1, SFXN4, SLC25A26, TARS2, TRMT10C, TRMT5, TSFM, TUFM, TXN2, YARS2 (32 Gene, 46 kb)

### Komplex I-Defekt (MIT08)

- Komplex I-Defekt**  
ACAD9, NDUFV1, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS8, NDUFS4, NDUFAF5, NDUFS7, NDUFAF2, FOXRED1, NDUFAF6, AIFM1, NDUFAF1, NDUFAF3, NDUFA1, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA8, NDUFA10, NDUFS3, NUBPL, NDUFS6, NDUFV2, NDUFV3, MTFMT, TMEM126B, C10ORF2 (27 Gene, 25 kb)
- Vollständiges Gen-Set\***  
AARS2, ACAD9, AIFM1, C10ORF2, ECI1, ECSIT, FOXRED1, GAD1, GPAM, HOGA1, IVD, LRPPRC, MGST3, MRRF, MTFMT, NARS2, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA6, NDUFA8, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFAF7, NDUFB1, NDUFB10, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB8, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS5, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NDUFV3, NFS1, NIPSNAP1, NIPSNAP3A, NPL, NUBPL, PHYH, PTC1, SLC35G2, STXB1, SUGCT, TMEM126B (60 Gene, 65 kb)

### Komplex II-Defekt (MIT09)

- Komplex II-Defekt**  
SDHD, SDHA, SDHAF1, FOXRED1, ISCU, NFS1 (6 Gene, 6 kb)

### Komplex III-Defekt (MIT10)

- Komplex III-Defekt**  
BCS1L, TTC19, NDUFS4, MT-CYB, LYRM7, UQCRB, UQCRCQ, UQCRC2, CYC1, NFS1, UQCC2, UQCC3 (12 Gene, 9 kb)

### Komplex IV-Defekt (MIT11)

- Komplex IV-Defekt**  
SCO2, ETHE1, COX10, APOPT1, AARS2, LRPPRC, COA3, COX4I1, COX4I2, COA5, COA6, COX6B1, COX14, COX15, COX20, FASTKD2, SCO1, PET100, SURF1, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-TS1, MT-TL1, TACO1, CEP89 (26 Gene, 25 kb)

### Komplex V-Defekt (MIT12)

- Komplex V-Defekt (MIT12)**  
TMEM70, ATP5E, ATP5A1, ATPAF2, MT-ATP6, MT-ATP8 (6 Gene, 4 kb)

### CoQ10-Defizienz und Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defekt (MAD-Mangel) (MIT13)

- CoQ10-Defizienz und Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defekt (MAD-Mangel)**  
ADCK3, ADCK4, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ9, PDSS1, PDSS2, ANO10, APTX, ETFDH, ETFA, ETFB (14 Gene, 18 kb)

### Methylglutaconazidurie (MGA) (MIT14)

- Methylglutaconazidurie (MGA)**  
TAZ, HMGCL, SUCLA2, SERAC1, CLPB, TMEM70, HTRA2, AGK, AUH, POLG, SDHA, DNAJC19, OPA3, C19ORF70, ATPAF2, ATP5E, TIMM50, MT-TL1 (18 Gene, 21 kb)

### MELAS- und MERRF-Syndrom (MIT15)

- MELAS- und MERRF-Syndrom**  
MT-CO1, MT-CO2, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-TC, MT-TD, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, POLG (26 Gene, 13 kb)

### Progressive externe Ophthalmoplegie (PEO/CPEO) (MIT16)

- Progressive externe Ophthalmoplegie (PEO/CPEO)**  
OPA1, POLG, C10ORF2, RRM2B, TIMM8A, NR2F1, C12ORF65, SLC25A46, MGME1, SLC19A3, SLC25A4, ACO2, RNASEH1, MTPAP, TYMP, POLG2, TMEM126A (17 Gene, 25 kb)
- Vollständiges Gen-Set\***  
ACO2, AUH, C10ORF2, C12ORF65, CISD2, DNA2, DNM1L, FH, ISCA2, KLC2, MFN2, MGME1, MTPAP, NDUFS1, NR2F1, OPA1, OPA3, POLG, POLG2, RNASEH1, RRM2B, RTN4IP1, RYR1, SLC19A3, SLC25A4, SLC25A46, SLC52A2, SPG7, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TYMP, WFS1, YME1L1 (34 Gene, 67 kb)

\* Auswahl der am wahrscheinlichsten betroffenen Gene für gesetzliche krankenversicherte Patienten bis zu 25 kb nach klinischer Symptomatik und bioinformatischer Auswertung.

### Untersuchungsauftrag Array-CGH

- Array-CGH-Diagnostik voranstellen  
(bitte legen Sie dafür einen separaten Laborauftrag bei)
- Array-CGH-Diagnostik ist bereits erfolgt
- Array-CGH-Diagnostik nicht erwünscht

### Zusätzliche Untersuchungen