

**Patient / Ratsuchender**

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Geschlecht: männlich weiblich**Untersuchungsmaterial** Blut ____ ml (mind. 1-2 ml EDTA-Blut) Blutkarten (mind. 5 Spots) DNA ____ µg (mind. 1-2 µg DNA, Konz. ≥ 50 ng/µl) DNA-Nr.: _____Ausgangsmaterial
der isolierten DNA: _____ (z. B. EDTA Blut, Hautbiopsie) 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.: 0 70 71 / 565 44 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 (KVA-Nr.: _____) an Einsender / Klinik an Einsender / Klinik gemäß §116b GKV (bitte Überweisungsschein Muster 10 beifügen)

Name: _____

Vorname: _____

Straße: _____

PLZ/Stadt: _____

Land: _____

E-Mail: _____

Einwilligungserklärung

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

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden.

Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik elektronisch gespeichert, verarbeitet, genutzt und übermittelt werden. Nähere Informationen zum Datenschutz und Ihren diesbezüglichen Rechten finden Sie unter www.humangenetik-tuebingen.de/datenschutz**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). 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.**Sofern der Patient das Einsendeformular nicht unterschrieben hat:** Als behandelnder Arzt/behandelnde Ärztin bestätige ich, den Patienten gem. GenDG über die genetische Untersuchung aufgeklärt zu haben und dass mir das Einverständnis des Patienten schriftlich vorliegt.**Prädiktive Diagnostik** darf gemäß GenDG nur durch Fachärzte/-innen für Humangenetik oder andere Ärzte/-innen, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, beauftragt werden (GenDG, §7,1). **Im Falle prädiktiver genetischer Diagnostik bestätige ich hiermit, als behandelnde(r) Arzt/Ärztin, dass ich die gemäß GenDG notwendige Qualifikation aufweise.****Minderjährige:** Zur genetischen Untersuchung Minderjähriger ist die Einwilligung beider Sorgeberechtigter erforderlich. Mit Ihrer Unterschrift als nach GenDG verantwortliche ärztliche Person erklären Sie, dass Ihnen die Einwilligung aller Sorgeberechtigten vorliegt._____
Patient / Vertreter
(Druckbuchstaben)

X

Patient / Vertreter
(Datum, Unterschrift)_____
Arzt
(Druckbuchstaben)

X

Arzt
(Datum, Unterschrift)Das Zentrum 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: _____

Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen) Nein Ja, (bitte spezifizieren) _____

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

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 Perzentile: _____
5. MRT
 nicht durchgeführt

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

Wählen Sie auf Seite 5-7 ein Gen-Set aus, oder definieren Sie eine individuelle Auswahl an Genen für die Diagnostik.

Gewünschtes Gen-Set ist auf Seite 5-7 angekreuzt

Individuelle Auswahl von Genen

Bitte tragen Sie die von Ihnen ausgewählten Gene ein.

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

_____, _____, _____, _____, _____, _____, _____, _____,
_____, _____, _____, _____, _____, _____, _____, _____,
_____, _____, _____, _____, _____, _____, _____, _____,
_____, _____, _____, _____, _____, _____, _____, _____

**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 07071/565 44-00**

**Untersuchungsauftrag – Epilepsie****Familiäre und Idiopathische Epilepsie (EPI01)**

- Benigne familiäre neonatale und frühinfantile Epilepsie**
KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A (5 Gene)
- Fokale Epilepsie**
CHRNA4, CHRN2, DEPDC5, GRIN2A, KCNT1, LGI1, MTOR, NPRL2, NPRL3, PCDH19, SCN3A (11 Gene)
- Genetische generalisierte Epilepsie / GEFS+**
GABRA1, GABRB3, GABRG2, HCN1, PCDH19, RORB, SCN1A, SCN1B, SLC2A1, STX1B, TBC1D24 (11 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
CACNA1A, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, DEPDC5, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GRIN2A, HCN1, KCNA1, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, LGI1, MTOR, NPRL2, NPRL3, PCDH19, PRRT2, RELN, RORB, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SLC2A1, STX1B, TBC1D24 (31 Gene)

Epileptische Enzephalopathie (EPI02)

- Frühinfantile epileptische Enzephalopathie**
CDKL5, CHD2, DNMI1, FOXG1, GRIN2B, HNRNPU, IQSEC2, KCNA2, KCNQ2, KCNT1, MECP2, NEXMIF, PACS2, PCDH19, PNPO, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SLC6A1, STXBP1, SYNGAP1, WWOX (22 Gene)
- Frühkindliche Epilepsie mit migrierenden fokalen Anfällen (EIMFS/ MMPSI)**
GABRB1, KCNT1, KCNT2, PLCB1, SCN1A, SCN2A, SLC12A5, SLC25A22, TBC1D24 (9 Gene)
- Dravet-Syndrom und Differentialdiagnosen**
CHD2, GABRA1, HCN1, PCDH19, SCN1A, SCN2A, STXBP1 (7 Gene)
- Epilepsie mit myoklonisch-atonischen Anfällen (MAE)**
CHD2, GABRA1, GABRB3, SCN1A, SCN2A, SLC2A1, SLC6A1, SYNGAP1 (8 Gene)
- Rett- und Rett-like Syndrom**
CDKL5, FOXG1, GRIN2B, IQSEC2, KCNA2, KCNB1, MECP2, MEF2C, SCN2A, SMC1A, STXBP1, TCF4 (12 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
AARS1, ABAT, ACTL6B, ADAM22, ALDH7A1, ALG13, AMT, AP2M1, AP3B2, ARHGAP9, ARV1, ARX, ATP6V1A, BRAT1, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1E, CAD, CAMK2A, CAMK2B, CDK19, CDKL5, CHD2, CLCN4, CNPY3, CPLX1, CUL3, CUX2, CYFIP2, DALRD3, DDX3X, DENND5A, DMXL2, DNMI1, DOCK7, EEF1A2, EIF3F, FGF12, FGF13, FOXG1, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GAD1, GAMT, GLDC, GLS, GNAO1, GNB1, GOT2, GRIA4, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM7, GUF1, HCN1, HNRNPU, IQSEC2, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, LNPX, MBD5, MBOAT7, MDH1, MDH2, MECP2, MEF2C, MOCS1, MOCS2, NARS1, NBEA, NCDN, NECAP1, NEUROD2, NEXMIF, NTRK2, NUS1, PACS2, PARS2, PCDH19, PHACTR1, PIGA, PIGB, PIGP, PIGQ, PIGS, PLCB1, PLPBP, PNKP, PNPO, POLG, PPP2CA, PPP2R1A, PPP2R5D, PPP3CA, PTPN23, PURA, RHOBTB2, RNF13, ROGD1, RORA, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SPTAN1, ST3GAL3, STXBP1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TANC2, TBC1D24, TBL1XR1, TCF4, TRAK1, TSC1, TSC2, UBA5, UBE3A, UGDH, UGP2, WWOX, YWHAG, ZEB2 (152 Gene)

Progressive Myoklonusepilepsie (EPI05)

- Progressive Myoklonusepilepsie**
AFG3L2, ASAH1, CERS1, CSTB (REPEAT), CSTB, EPM2A, GOSR2, KCNC1, KCTD7, LMNB2, NEU1, NHLRC1, PRDM8, PRICKLE1, SCARB2, SEMA6B, SERPINI1, SLC7A6OS (19 Gene)
- **CSTB-Analyse inkl. Repeatanalyse wird nicht benötigt**
Eine Repeatexpansion in der Promotorregion ist die häufigste Ursache für die autosomal rezessiv vererbte Unverricht-Lundborg-Krankheit, eine milde Form der progressiven Myoklonus-Epilepsie

Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (EPI06)

- Neuronale Ceroidlipofuszinose**
ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1 (13 Gene)

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

- GPI-Anker-Defizienz mit oder ohne Hyperphosphatasie**
ARV1, GPAA1, PGAP1, PGAP2, PGAP3, PIGA, PIGB, PIGC, PIGF, PIGG, PIGH, PIGK, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGU, PIGV, PIGW, PIGY (24 Gene)

Familiäre hemiplegische Migräne (EPI14)

- Familiäre hemiplegische Migräne**
ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, NOTCH3, PRRT2, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1 (8 Gene)

Hyperekplexie (EPI15)

- Hyperekplexie**
ATAD1, GLRA1, GLRB, SLC6A5 (4 Gene)



Untersuchungsauftrag – Hirnentwicklungsstörungen

Primäre Mikrozephalie und Differentialdiagnosen (BRN01)

Primäre Mikrozephalie

ANKLE2, ASPM, CDK5RAP2, CENPJ, CEP135, CEP152, CIT, KIF14, KNL1, MCPH1, MFSD2A, NCAPD2, NCAPD3, NCAPH, STIL, WDR62, ZNF335 (17 Gene)

Vollständiges Gen-Set

ANKLE2, ASNS, ASPM, ATR, CDC45, CDC6, CDK5RAP2, CDK6, CDT1, CENPE, CENPF, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP63, CIT, COPB2, CTNNA2, DNA2, DONSON, DYRK1A, GMNN, KIF11, KIF14, KIF2A, KIF5C, KNL1, LMNB1, LMNB2, MCM5, MCPH1, MFSD2A, NBN, NCAPD2, NCAPD3, NCAPH, NIN, NSMCE2, NUP37, ORC1, ORC4, ORC6, PCNT, PHC1, PHGDH, PLK4, PNKP, PSAT1, PSPH, RBBP8, RNU4ATAC, RRP7A, RTTN, SASS6, STIL, TRAP1, TRAPPC14, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, TUBGCP4, TUBGCP6, WDFY3, WDR62, ZNF335 (68 Gene)

Neuronale Migrationsstörungen (BRN02)

Lissenzephalie

ARX, CDK5, CEP85L, CRADD, DCX, KATNB1, LAMB1, MACF1, NDE1, PAFAH1B1, RELN, TMTC3, TUBA1A (13 Gene)

q ****PAFAH1B1 (LIS1) Deletionsanalyse ist bereits erfolgt**

(z.B. wenn Array-CGH bereits durchgeführt)

In der Array-CGH werden nur größere Deletionen erkannt. Sollte ein Miller-Dieker-Syndrom (größere Deletion auf dem p-Arm von Chromosom 17 der Region 17p13.3) mittels Array bereits ausgeschlossen sein, reichen meist die NGS-Daten zur Beurteilung aus ob kleine intragenische Kopienanzahlveränderungen vorliegen.

Polymikrogyrie

ADGRG1, TUBB2B, PIK3CA, PIK3R2, AKT3, CCND2, KIF1BP, PI4KA, GRIN2B, TUBA8 (10 Gene)

Periventriculäre Heterotopie

ARF1, ARFGEF2, ERMARD, FLNA, MAP1B, NEDD4L (6 Gene)

Kortikale Malformationen („Tubulinopathien“)

APC2, CTNNA2, KIF2A, KIF5C, SNAP29, TUBA1A, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, TUBGCP2 (12 Gene)

Vollständiges Gen-Set

ACTB, ACTG1, ADGRG1, AKT3, APC2, ARF1, ARFGEF2, ARX, B3GALNT2, B4GAT1, CCND2, CDK5, CEP85L, COL3A1, COL4A1, COL4A2, CRADD, CRPPA, CTNNA2, DAG1, DCX, DYNC1H1, ERMARD, FAT4, FKRP, FKTN, FLNA, GMPPB, GRIN1, GRIN2B, KATNB1, KIF2A, KIF5C, KIFBP, LAMB1, LAMC3, LARGE1, MACF1, MAP1B, MAST1, NDE1, NEDD4L, OCLN, PAFAH1B1, PI4KA, PIK3CA, PIK3R2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PRUNE1, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAC3, RELN, RTTN, RXYLT1, SNAP29, STAT2, TBC1D20, TMTC3, TSC1, TSC2, TUBA1A, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, TUBGCP2, VLDLR, WDR62, WDR81 (77 Gene)

Holoprosenzephalie-Spektrum (BRN03)

Holoprosenzephalie-Spektrum

CDON, CNOT1, DHCR7, DISP1, DLL1, FGF8, FGFR1, GLI2, PTCH1, SHH, SIX3, STAG2, TDGF1, TGIF1, ZIC2 (15 Gene)

Pontocerebelläre Hypoplasie (BRN14)

Pontocerebelläre Hypoplasie

AMPD2, CASK, CDC40, CHMP1A, CLP1, COASY, EXOSC1, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, PCLO, PPIL1, RARS2, SEPSECS, SLC25A46, TBC1D23, TOE1, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VPS51, VPS53, VRK1 (24 Gene)

Joubert-Syndrom (BRN07)

Joubert-Syndrom

AHI1, ARL13B, B9D1, CC2D2A, CEP104, CEP120, CEP290, CEP41, CPLANE1, CSPP1, INPP5E, KATNIP, KIAA0586, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, SUFU, TCTN2, TMEM138, TMEM216, TMEM67 (23 Gene)

Vollständiges Gen-Set

AHI1, ARL13B, ARL3, ARMC9, B9D1, B9D2, C2CD3, CC2D2A, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CPLANE1, CSPP1, FAM149B1, HYL1, IFT172, INPP5E, KATNIP, KIAA0586, KIAA0753, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, PDE6D, PIBF1, POC1B, RPGRIP1L, SUFU, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TOGARAM1, TTC21B, ZNF423 (43 Gene)

Leukodystrophie (BRN05)

Infantile und juvenile Leukodystrophie

AARS2, ABCD1, AIMP1, ARSA, ASPA, CLCN2, DARS1, DARS2, EIF2AK2, GALC, GFAP, GJC2, HEPACAM, MLC1, NAXD, NAXE, PLEKHG2, PLP1, POLR1C, POLR3A, POLR3B, PSAP, RNASET2, TUBB4A (24 Gene)

Adulte Leukodystrophie

ABCD1, ARSA, CSF1R, CYP27A1, DARS2, EIF2B5, GALC, GFAP, HTRA1, LMNB1, MLC1, NOTCH3 (12 Gene)

Vollständiges Gen-Set

AARS1, AARS2, ABCD1, ACBD5, ACOX1, ADAR, AIMP1, AIMP2, ALDH3A2, ARSA, ASPA, BCAP31, CLCN2, CLDN11, CNP, CSF1R, CTC1, CYP27A1, DARS1, DARS2, DEGS1, EARS2, EIF2AK2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPRS1, FAM126A, GALC, GAN, GBE1, GFAP, GJC2, HEPACAM, HIKESHI, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, IFIH1, L2HGDH, LMNB1, LSM11, MLC1, NAXD, NAXE, NXK6-2, NOTCH3, OCLN, PLAA, PLEKHG2, PLP1, POLR1C, POLR3A, POLR3B, POLR3K, PSAP, PYCR2, RAB11B, RARS1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNU7-1, SAMHD1, SCP2, SLC16A2, SLC17A5, SLC25A12, SNORD118, SOX10, STAT2, STN1, SUMF1, TMEM106B, TMEM63A, TREM2, TREX1, TUBB4A, TYROBP, UFM1, VPS11, ZNHIT3 (85 Gene)

Aicardi-Goutières-Syndrom (BRN06)

Aicardi-Goutières-Syndrom

ADAR, IFIH1, LSM11, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, RNU7-1, STAT2, TREX1 (10 Gene)

Makrozephalie (BRN04)

(Hemi-) Megalenzephalie-Syndrome und PHTS

AKT1, AKT2, AKT3, CCND2, HERC1, MLC1, MTOR, PIK3CA, PIK3R2, PTEN, STRADA, TBC1D7 (12 Gene)

Sotos- / Weaver-Syndrom und Differentialdiagnosen

APC2, DNMT3A, EED, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1, PTCH1, PTEN, SETD2, SUFU, SUZ12 (12 Gene)

Vollständiges Gen-Set

AKT1, AKT2, AKT3, APC2, ASPA, ASXL2, BRWD3, CCND2, CDKN1C, CHD3, CHD4, CHD8, CRADD, DIS3L2, DNMT3A, EED, EZH2, GCDH, GFAP, GLI3, GPC3, H1-4, HEPACAM, HERC1, HRAS, HUWE1, KIF7, KPTN, L1CAM, MITF, MLC1, MPDZ, MTOR, NF1, NFIA, NFIB, NFIX, NONO, NSD1, PAK1, PHF6, PIGA, PIK3CA, PIK3R2, PPP1CB, PPP2R5B, PPP2R5C, PPP2R5D, PTCH1, PTEN, RAB39B, RIN2, RNF125, SETD2, SOS1, STRADA, SUFU, SUZ12, TBC1D7, TRIO, UPF3B, ZBTB20 (62 Gene)



Kabuki-Syndrom (BRN11)

- Kabuki-Syndrom**
CHD7, KDM6A, KMT2D (3 Gene)

Coffin-Siris-Syndrom (BRN12)

- Coffin-Siris-Syndrom**
ARID1A, ARID1B, ARID2, BICRA, DPF2, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCE1, SOX4, SOX11 (13 Gene)

Cornelia-de-Lange-Syndrom (BRN13)

- Cornelia-de-Lange-Syndrom**
ANKRD11, BRD4, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3, UBE2A (8 Gene)

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

**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 07071/56544-00**