

**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](http://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



**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**

Konsanguinität:     Ja                       Nein

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

**Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen)**     Nein     Ja, (bitte spezifizieren) \_\_\_\_\_

**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 Familienangehörige vorhanden?	Verwandtschaftsgrad zum Patienten (z.B. Mutter)	Erkrankungsalter	Diagnose/Symptome
<b>Muskelerkrankung</b>				
<b>Bewegungsstörungen</b>				
<b>Epilepsie</b>				
<b>Schlaganfall</b>				
<b>Innenohr-Schwerhörigkeit</b>				
<b>Sehbehinderung</b>				
<b>Diabetes mellitus Typ II</b>				
<b>Sonstiges</b>				

**Schwangerschaftsanamnese****1. Auffällige Schwangerschaft**Auffälligkeiten  Nein  Ja (Bitte nachfolgende Fragen beantworten)Blutungen  Nein  JaKrankheiten  Nein  Ja: \_\_\_\_\_Medikamente  Nein  Ja: \_\_\_\_\_Frühgeburt  Nein  Ja; Schwangerschaftswoche? \_\_\_\_\_Hypoxie  Nein  Ja; pH-Wert Nabelschnur? \_\_\_\_\_**2. Geburtswerte**

Größe: \_\_\_\_\_ Gewicht: \_\_\_\_\_ Kopfumfang: \_\_\_\_\_

Auffälligkeiten: \_\_\_\_\_

**3. Verschlechterung der Symptome bei Infekten** Nein  Ja: \_\_\_\_\_**4. Verlauf der Erkrankung**Erkrankungsalter: \_\_\_\_\_ Progressiver Verlauf:  Nein  Ja**Symptome****1. Neurologie**Psychomotorische Entwicklungsverzögerung  Ja  NeinEntwicklungsregression/Verlust von Fähigkeiten  Ja  NeinMuskuläre Hypotonie  Ja  NeinAkute Enzephalopathie  Ja  NeinSchlaganfall-ähnliche Episoden (stroke-like episodes)  Ja  NeinEpilepsie  Ja  NeinSchluckstörung  Ja  NeinPeriphere Neuropathie  Ja  Nein

Bewegungsstörung: \_\_\_\_\_

**2. Muskulatur**Muskelschwäche  Ja  NeinBelastungsintoleranz  Ja  NeinSchwere Myopathie  Ja  NeinRhabdomyolyse  Ja  Nein**3. Herz**Hypertrophe Kardiomyopathie  Ja  NeinDilatative Kardiomyopathie  Ja  Nein**4. Auge**Optikusatrophy  Ja  NeinOphthalmoplegie/CPEO  Ja  NeinPtosis  Ja  Nein

Andere: \_\_\_\_\_

**5. Ohr**Sensorineurale Schwerhörigkeit/Hörverlust  Ja  Nein**6. Magen-Darm-Trakt**Dysphagie  Ja  NeinPseudoobstruktion  Ja  NeinZyklisches Erbrechen  Ja  NeinChronisch-rezidivierende Durchfälle  Ja  Nein**7. Leber**Akutes Leberversagen  Ja  NeinChronische Leberinsuffizienz/erhöhte Leberenzyme  Ja  Nein**8. Niere**Niereninsuffizienz  Ja  NeinTubulopathie  Ja  NeinNephrotisches Syndrom  Ja  NeinZystische Nierenerkrankung  Ja  Nein**9. Endokrines System**Diabetes (Typ 2)/Pankreasinsuffizienz  Ja  NeinKleinwuchs  Ja  Nein

Andere: \_\_\_\_\_

**10. Blutbildendes System**(Sideroblastische) Anämie  Ja  Nein

Andere: \_\_\_\_\_

**Durchgeführte Untersuchungen (Befunde bitte in Kopie beilegen)****Genetische Untersuchungen** nicht durchgeführt Array-CGH Sequenzierung folgender Gene: \_\_\_\_\_ Sonstige (z.B. MLPA): \_\_\_\_\_**MRT** nicht durchgeführt Ja (**Bitte Befunde beilegen, wenn Patient einwilligt**)

Bemerkungen: \_\_\_\_\_

**Laboruntersuchungen -  
Körperflüssigkeiten** nicht durchgeführt

unauffällig

auffällig  
(bitte Werte/Befund in Kopie beilegen)

Laktat Blut

Laktat Liquor

Kreatinkinase

Organische Säuren

Andere

**Gewebebiopsien** nicht durchgeführt

unauffällig

auffällig  
(bitte Werte/Befund in Kopie beilegen, z.B. „ragged red fibers“)**Enzymaktivitäten** nicht durchgeführt

unauffällig

auffällig  
(bitte Werte/Befund in Kopie beilegen)**Ergebnisse weiterer Untersuchungen (z.B. Histologie)**



**Wählen Sie auf den nächsten Seiten ein Gen-Set aus, oder definieren Sie eine individuelle Auswahl an Genen für die Diagnostik.**

**Gewünschtes Gen-Set ist auf Seite 6 oder 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](http://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostic-support)  
[diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de](mailto:diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de)  
Telefon 0 70 71 / 565 44-00**



## Untersuchungsauftrag – Stoffwechselerkrankungen

### CDG-Syndrom (MET-01)

- CDG-Syndrom**  
ALG1, ALG11, ALG12, ALG3, ALG6, ALG8, CCDC115, COG5, DOLK, DPAGT1, MGAT2, MPDU1, MPI, PGM1, PMM2, SLC35C1, SRD5A3 (17 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6AP1, ATP6AP2, B4GALT1, CCDC115, COG1, COG2, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, EDEM3, FCSK, FUT8, GALNT2, GFUS, GMPPA, MAGT1, MAN1B1, MAN2B2, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, NUS1, OSTC, PGM1, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A8, SRD5A3, SSR3, SSR4, STT3A, STT3B, TMEM165, TMEM199, TUSC3 (61 Gene)

### Lysosomale Speicherkrankheiten (MET-02)

- Mukopolysaccharidose**  
ARSB, GALNS, GLB1, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, NAGLU, SGSH, VPS33A (12 Gene)
- Sphingolipidosen**  
ARSA, GALC, GBA, GLA, GM2A, HEXA, HEXB, NPC1, NPC2, PSAP, SMPD1, SUMF1 (12 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
AGA, ARSA, ARSB, ARSG, ASAH1, ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTNS, CTSA, CTSD, CTSF, CTSK, DNAJC5, DYM, FIG4, FUCA1, GAA, GALC, GALNS, GBA, GLA, GLB1, GM2A, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HEXA, HEXB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, LAMP2, LIPA, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSD8, NAGA, NAGLU, NEU1, NPC1, NPC2, PPT1, PSAP, SGSH, SLC17A5, SMPD1, SUMF1, TPP1, VPS16, VPS33A (58 Gene)

Ein eigenes Gen-Set für neuronale Ceroidlipofuszinosen findet sich auf dem Formular „Epilepsie & Hirnentwicklungsstörungen“

### Peroxisomenbiogenesedefekte: Zellweger-Syndrom-Spektrum (MET-03)

- Zellweger-Syndrom**  
PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7 (14 Gene)

### Weitere peroxisomale Störungen (MET-19)

- Weitere peroxisomale Störungen**  
ABCD1, ACBD5, ACOX1, AGK, AGPS, AGXT, AMACR, ARSL, CAT, DNM1L, EBP, FAR1, GNPAT, GRHPR, HOGA1, HSD17B4, NSDHL, PEX5, PEX7, PHYH, SCP2, TRIM37 (22 Gene)

### Harnstoffzyklusdefekte/Hyperammonämien (MET-05)

- Harnstoffzyklusdefekte/Hyperammonämien**  
ARG1, ASL, ASS1, CA5A, CPS1, GLUD1, NAGS, OTC, SLC25A13, SLC25A15 (10 Gene)

### Glycin-Enzephalopathie/Hyperglycinämie (MET-06)

- Glycin-Enzephalopathie/Hyperglycinämie**  
AMT, BOLA3, GCSH, GLDC, GLRX5, LIAS, SLC6A9 (7 Gene)

### Cerebrale Kreatin-Defizienz (MET-04)

- Cerebrale Kreatin-Defizienz**  
GAMT, GATM, SLC6A8 (3 Gene)

### Ahornsirup-Krankheit (MET-08)

- Ahornsirup-Krankheit**  
BCKDHA, BCKDHB, DBT (3 Gene)

### Störungen des intrazellulären Cobalaminstoffwechsel (Vitamin B12) (MET-20)

- Störungen des intrazellulären Cobalaminstoffwechsel  
(Vitamin B12)**  
ABCD4, AMN, CBLIF, CD320, CUBN, HCF1, LMBRD1, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MTR, MTRR, PRDX1, TCN2, THAP11, ZNF143 (17 Gene)

### Isolierte Methylmalonazidurie (MET-10)

- Isolierte Methylmalonazidurie**  
MCEE, MMAA, MMAB, MMADHC, MMUT (5 Gene)

### Kongenitaler Hyperinsulinismus (MET-12)

- Kongenitaler Hyperinsulinismus**  
ABCC8, AKT2, FOXA2, GCK, GLUD1, GPC3, HADH, HNF1A, HNF4A, INSR, KCNJ11, KDM6A, KMT2A, PMM2, SLC16A1 (15 Gene)

### Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) (MET-13)

- Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY)**  
APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1 (13 Gene)

### Glykogenspeichererkrankungen (MET-14)

- Leber-Glykogenose**  
AGL, FBP1, G6PC1, GBE1, GYS2, PHKA2, PHKB, PHKG2, PYGL, SLC2A2, SLC37A4 (11 Gene)
- Muskel-Glykogenose**  
AGL, ALDOA, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, LAMP2, LDHA, PFKM, PGAM2, PHKA1, PYGM (12 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
AGL, ALDOA, ALDOB, ENO3, FBP1, G6PC1, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, GYS2, LAMP2, LDHA, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PYGL, PYGM, SLC2A2, SLC37A4 (25 Gene)

### Molybdän-Cofaktor-Defizienz (MET-16)

- Molybdän-Cofaktor-Defizienz**  
MOCS1, MOCS2, GPHN, MOCOS (4 Gene)

### Cerebraler Folat-Mangel (MET-17)

- Cerebraler Folat-Mangel**  
DHFR, FOLR1, MTHFR, SLC46A1 (4 Gene)

### Porphyrie (MET-18)

- Porphyrie**  
ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HFE, HMBS, PPOX, UROD, UROS (9 Gene)



## Untersuchungsauftrag Mitochondriopathien

### Mitochondriales Genom (mtDNA) (MIT-01)

 **Mitochondriales Genom (mtDNA)**

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)

### Metabolische Myopathien (NMD08)

 **Lipidmetabolismus-assoziierte Myopathie**

CPT2, SLC22A5, SLC25A20, ETFA, ETFB, ETFDH, ACADVL, ACAD9, ABHD5, PNPLA2, ACADL, ACADM, ACADS, FLAD1, HADHA, HADHB, LPIN1 (17 Gene)

 **Vollständiges Gen-Set**

ABHD5, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, HADH, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, NPL, PDHA1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PHKG2, PNPLA2, POLG2, PRKAG2, PUS1, PYGM, RBCK1, RRM2B, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, TAZ, YARS2 (48 Gene)

### Chronisch-progressive externe Ophthalmoplegie (PEO) (MIT-09)

 **Chronisch-progressive externe Ophthalmoplegie (PEO)**

DGUOK, DNA2, MGME1, OPA1, POLG, POLG2, RNASEH1, RRM2B, SLC25A4, TK2, TOP3A, TWNK, TYMP (13 Gene)

### Pyruvatdehydrogenase-Mangel (MIT-05)

 **Pyruvatdehydrogenase-Mangel**

BOLA3, DLAT, DLD, ECHS1, FBXL4, GLRX5, HIBCH, IBA57, ISCA1, ISCA2, LIAS, LIPT1, LIPT2, LONP1, NFSU1, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, SLC19A2, SLC19A3, SLC25A19, SLC25A26, TPK1 (24 Gene)

### Coenzym-Q10-assoziierte Erkrankungen (MIT-08)

 **Coenzym-Q10-assoziierte Erkrankungen**

COQ2, COQ4, COQ5, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, PDSS1, PDSS2 (10 Gene)

### Nukleär kodierte Mitochondriopathien (MIT-02)

 **Leigh-Syndrom**

MT-ATP6, BCS1L, COX10, COX15, ECHS1, FOXRED1, LRPPRC, MTFMT, NDUFAF5, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS8, NDUFV1, PDHA1, PET100, SDHA, SLC19A3, SURF1 (18 Gene)

 **Mitochondriale Hepatoenzephalopathie**

BCS1L, DGUOK, MPV17, POLG, POLG2, SCO1, TFAM, TRMU, TWNK (9 Gene)

 **mtDNA-Depletions-Syndrom**

AGK, DGUOK, DNA2, FBXL4, MGME1, MPV17, MRM2, OPA1, POLG, POLG2, RNASEH1, RRM2B, SLC25A10, SLC25A21, SLC25A4, SSBP1, SUCLA2, SUCLG1, TFAM, TK2, TOP3A, TWNK, TYMP (23 Gene)

 **Vollständiges Gen-Set**

AARS2, ABCB7, ACAD9, ACO2, AFG3L2, AGK, AIFM1, ANO10, APTX, ATAD3A, ATP5F1A, ATP5F1D, ATP5F1E, ATP5MK, ATPAF2, BCS1L, BOLA3, BTD, C1QBP, C2orf69, CA5A, CARS2, CLPB, CLPP, COA3, COA5, COA6, COA7, COA8, COQ2, COQ4, COQ5, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX16, COX20, COX411, COX5A, COX6A1, COX6A2, COX6B1, COX7B, COX8A, CYC1, DARS2, DGUOK, DLAT, DLD, DNA2, DNAJC19, DNAJC30, DNML1, EARS2, ECHS1, ELAC2, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FOX2, FXR, FH, FLAD1, FOXRED1, GARS1, GATB, GATC, GFER, GFM1, GFM2, GLRX5, GTPBP3, HARS2, HCCS, HIBCH, HLCS, HSD17B10, HSPD1, HTRA2, IARS2, IBA57, ISCA1, ISCA2, ISCU, KARS1, KIF5A, LARS2, LIAS, LIPT1, LIPT2, LONP1, LRPPRC, LYRM4, LYRM7, MARS2, MDH2, MECP, MFF, MGME1, MICOS13, MICU1, MIEF2, MIPEP, MPC1, MPV17, MRM2, MRPL12, MRPL3, MRPL4, MRPS14, MRPS16, MRPS2, MRPS22, MRPS23, MRPS25, MRPS28, MRPS34, MRPS7, MSTO1, MTFMT, MTO1, MTRFR, NADK2, NARS2, NAXD, NAXE, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA6, NDUFA8, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFAF8, NDUFB10, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB8, NDUFB9, NDUFC2, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFS1, NFSU1, NSUN3, NUBPL, OPA1, OPA3, PARS2, PC, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PET100, PET117, PMPCA, PMPCB, PNPLA8, PNPT1, POLG, POLG2, PPA2, PTCO3, PUS1, QRS1, RARS2, RMND1, RNASEH1, RRM2B, RTN4IP1, SARS2, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SERAC1, SFXN4, SLC19A2, SLC19A3, SLC25A1, SLC25A10, SLC25A12, SLC25A19, SLC25A21, SLC25A22, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC25A42, SLC25A46, SPATA5, SPG7, SSBP1, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TACO1, TAFAZZIN, TARS2, TFAM, TIMM22, TIMM50, TIMM8A, TIMMDC1, TK2, TMEM126B, TMEM70, TOP3A, TPK1, TRIT1, TRMT10C, TRMT5, TRMU, TRNT1, TSFM, TTC19, TUFM, TWNK, TXN2, TYMP, UQC22, UQC23, UQCRB, UQCRC2, UQCRFS1, UQCRCQ, VARS2, WARS2, YARS2 (258 Gene)

Nicht alle Stoffwechselerkrankungen können im Einsendeformular abgebildet werden. Gern nehmen wir individuelle Anfragen entgegen, die sie unter Nutzung der IEMbase (<http://iembase.org/>) auch spezifisch zusammenstellen können. Außerdem können Sie Fokuspunkte setzen, auch wenn diese nicht durch ein gelistetes Gen-Set repräsentiert werden (z.B. „Komplex-III-Defizienz“ für nukleär kodierte Mitochondriopathien), um die klinischen und/oder biochemischen Befunde Ihres Patienten optimal widerzuspiegeln.

### 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](http://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostic-support) • [diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de](mailto:diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de)

Telefon 0 70 71 / 565 44-00