

**Patient / Ratsuchender**

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Geschlecht (zum Zeitpunkt der Geburt): männlich weiblich

Geschlechtsidentität (falls abweichend von oben):

 Frau Mann nicht-binär Weiteres: _____**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.: 070 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



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
Muskelerkrankung				
Bewegungsstörungen				
Epilepsie				
Schlaganfall				
Innenohr-Schwerhörigkeit				
Sehbehinderung				
Diabetes mellitus Typ II				
Sonstiges				



Schwangerschaftsanamnese

1. Auffällige Schwangerschaft

Auffälligkeiten Nein Ja (Bitte nachfolgende Fragen beantworten)

Blutungen Nein Ja

Krankheiten 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

	Ja	Nein
Psychomotorische Entwicklungsverzögerung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Entwicklungsregression/Verlust von Fähigkeiten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Muskuläre Hypotonie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Akute Enzephalopathie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Schlaganfall-ähnliche Episoden (stroke-like episodes)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Epilepsie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Schluckstörung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Periphere Neuropathie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Bewegungsstörung:		

2. Muskulatur

Muskelschwäche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Belastungsintoleranz	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Schwere Myopathie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Rhabdomyolyse	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

3. Herz

Hypertrophe Kardiomyopathie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dilatative Kardiomyopathie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

4. Auge

Optikusatrophy	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ophthalmoplegie/CPEO	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ptosis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere:		

5. Ohr

	Ja	Nein
Sensorineurale Schwerhörigkeit/Hörverlust	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

6. Magen-Darm-Trakt

Dysphagie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Pseudoobstruktion	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Zyklisches Erbrechen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Chronisch-rezidivierende Durchfälle	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

7. Leber

Akutes Leberversagen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Chronische Leberinsuffizienz/erhöhte Leberenzyme	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

8. Niere

Niereninsuffizienz	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Tubulopathie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Nephrotisches Syndrom	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Zystische Nierenerkrankung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

9. Endokrines System

Diabetes (Typ 2)/Pankreasinsuffizienz	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kleinwuchs	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere:		

10. Blutbildendes System

(Sideroblastische) Anämie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
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	<input type="checkbox"/> nicht durchgeführt	unauffällig	auffällig (bitte Werte/Befund in Kopie beilegen)
Laktat Blut			
Laktat Liquor			
Kreatinkinase			
Organische Säuren			
Andere			

Gewebebiopsien	<input type="checkbox"/> nicht durchgeführt	unauffällig	auffällig (bitte Werte/Befund in Kopie beilegen, z.B. „ragged red fibers“)

Enzymaktivitäten	<input type="checkbox"/> 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
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, DNMT1L, 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, NFU1, 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, FXD2, FXDR, 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, MECR, MFF, MGME1, MICOS13, MICU1, MIEF2, MIPEP, MPC1, MPV17, MRM2, MRPL12, MRPL3, MRPL44, 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, NFU1, 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, UQCC2, UQCC3, 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 • diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de

Telefon 0 70 71 / 565 44-00