EINSENDEFORMULAR

Neurodegenerative Erkrankungen

Allgemeine Informationen

Zentrum für Humangenetik Tübingen

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.

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 inkl. Publikationen in pseudonymisierter Form bin ich einverstanden. ☐ Ja ☐ Nein

Über Zusatzbefunde möchte ich informiert werden: ☐ 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 (ACMG Klassen 4 und 5) in ausgewählten Genen, für die eine Behandlungskonsequenz für den Patient/die Patientin oder die Familie besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics; Details zu den Genen und assoziierten Erkrankungen sind auf unserer Homepage gelistet: www.humangenetik-tuebingen.de/acmg). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene besteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

Nach deutschem GenDG wird der Befund der genetischen Untersuchung dem aufklärenden Arzt übermittelt. Bitte geben Sie hier die E-Mail-Adresse des aufklärenden Arztes an:

E-Mail: _____

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

Patient / Vertreter
(Druckbuchstaben)

X

Patient / Vertreter
(Datum, Unterschrift)

Arzt
(Druckbuchstaben)

X

Arzt
(Datum, Unterschrift)

DAkkS
Deutsche Akkreditierungsstelle
D-ML-21320-01-00

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

EINSENDEFORMULAR

Neurodegenerative Erkrankungen

Indikation & Anamnese

Zentrum für Humangenetik Tübingen

Art der Analyse:: ❑ **betroffener** Proband ❑ **NICHT betroffener** Proband (prädiktive Analyse)

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

Zentrum für Humangenetik Tübingen

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

☐ **Gewünschtes Gen-Set ist auf Seite 4, 5, bzw. 6 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

Zentrum für Humangenetik Tübingen

Untersuchungsauftrag

Parkinson-Erkrankung, autosomal dominant (NDD-01)

☐ **Parkinson-Erkrankung, autosomal dominant**
CHCHD2, GBA, LRRK2, SNCA, VPS35 (5 Gene)

Parkinson-Erkrankung, autosomal rezessiv (NDD-02)

☐ **Parkinson-Erkrankung, autosomal rezessiv**
ATP13A2, DNAJC6, FBXO7, PARK7, PINK1, PLA2G6, PRKN, SLC6A3, SLC30A10, SYNJ1, VPS13C (11 Gene)

Parkinson-Erkrankung (NDD-05)

☐ **Parkinson-Erkrankung**
ATP13A2, ATP1A3, CHCHD2, FBXO7, GCH1, LRRK2, MAPT, PARK7, PINK1, PLA2G6, PRKN, SNCA (12 Gene)

☐ **Vollständiges Gen-Set**
ATP13A2, ATP1A3, C19orf12, CHCHD2, DCTN1, DNAJC12, DNAJC6, FBXO7, FTL, GBA, GCH1, GRN, LRRK2, MAPT, PANK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, PRKN, PRKRA, PSAP, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SNCA, SPR, SYNJ1, TAF1, TH, VPS13C, VPS35 (31 Gene)

Dystonie-Plus-Syndrom (NDD-07)

☐ **Dystonie-Plus-Syndrom**
ANO3, ATP1A3, BCAP31, DRD2, ECHS1, FTL, GCH1, KIF1C, PRKRA, SGCE, SLC30A10, SPR, TH, TUBB4A, VPS16 (15 Gene)

Paroxysmale Bewegungsstörungen (NDD-08)

☐ **Paroxysmale Bewegungsstörungen**
ADCY5, ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, DLAT, ECHS1, GCH1, KCNA1, KCNMA1, PDHA1, PDHX, PNKD, PRRT2, SCN8A, SLC2A1 (15 Gene)

Dystonie (NDD-10)

☐ **Dystonie**
ANO3, ATP1A3, FTL, GCH1, GNAL, HPCA, KMT2B, PLA2G6, PRKRA, SGCE, SLC2A1, TH, THAP1, TOR1A, TUBB4A (15 Gene)

☐ **Primäre Torsionsdystonie**
ANO3, GNAL, HPCA, SGCE, THAP1, TOR1A, TUBB4A (7 Gene)

☐ **Vollständiges Gen-Set**
ADAR, ADCY5, AFG3L2, ANO3, AOPEP, APTX, ATM, ATP1A2, ATP1A3, ATP7B, BCAP31, C19orf12, CACNA1A, CHMP2B, COASY, DCAF17, DDC, DLAT, DNAJC12, DRD2, ECHS1, EIF2AK2, FA2H, FASTKD2, FBXO7, FTL, GAMT, GCDH, GCH1, GNAL, GNAO1, HPCA, IRF2BPL, KCNMA1, KCTD17, KIF1C, KMT2B, MECR, NKX2-1, PANK2, PLA2G6, PRKN, PRKRA, PRRT2, SCN8A, SGCE, SLC2A1, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SPATA5L1, SPR, TAF1, TH, THAP1, TOR1A, TUBB4A, VAC14, VPS13A, VPS16, YY1 (61 Gene)

Intracerebrale Kalzifizierung (NDD-24)

☐ **Intracerebrale Kalzifizierung**
ADAR, COL4A1, CTC1, CYP2U1, IFIH1, JAM2, JAM3, MYORG, PDGFB, PDGFRB, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNU7-1, SAMHD1, SLC20A2, SNORD118, STN1, TREX1, XPR1 (20 Gene)

☐ **Vollständiges Gen-Set**
ADAR, AP1S2, COL4A1, CTC1, CYP2U1, FARSA, FARSB, IFIH1, JAM2, JAM3, LSM11, MYORG, NRROS, OCLN, PDGFB, PDGFRB, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNU7-1, SAMHD1, SLC20A2, SNORD118, STN1, TINF2, TREM2, TREX1, TYROBP, USP18, XPR1 (31 Gene)

Choreatiforme Bewegungsstörungen (NDD-13)

☐ **Choreatiforme Bewegungsstörungen**
Standardmäßig führen wir HTT-, JPH3-Repeatanalysen durch.

☐ HTT-, JPH3-Repeatanalysen **nicht** erwünscht.
ADCY5, ATM, CAMK4, FRRS1L, FTL, GM2A, GNAO1, NKX2-1, OPA3, PDE2A, PDE10A, PDHA1, PRNP, RNF216, VAMP2, VPS13A, XK (17 Gene)

Spinocerebelläre Ataxie, autosomal dominant (NDD-25)

☐ **Spinocerebelläre Ataxie, autosomal dominant**
Standardmäßig führen wir SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA17-Repeatanalysen durch.

☐ SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA17-Repeatanalysen **nicht** erwünscht.

AFG3L2, ELOVL4, FGF14, ITPR1, KCNC3, PDYN, PPP2R2B, PRKCG, SPTBN2, STUB1, TGM6, TMEM240, TTBK2 (13 Gene)

☐ **Vollständiges Gen-Set**
Standardmäßig führen wir SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA17-Repeatanalysen durch.

☐ SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA17-Repeatanalysen **nicht** erwünscht.

AFG3L2, CACNA1A, CACNA1G, DAB1, ELOVL4, ELOVL5, FAT2, FGF14, GRM1, ITPR1, KCNC3, KCND3, NOP56, PDYN, PPP2R2B, PRKCG, PUM1, SPTBN2, STUB1, TGM6, TMEM240, TTBK2 (22 Gene)

Cerebelläre Ataxie, autosomal rezessiv (nicht-syndromal) (NDD-26)

☐ **Spinocerebelläre Ataxie, autosomal rezessiv**
Standardmäßig führen wir eine FXN-Repeatanalyse durch.

☐ FXN-Repeatanalyse **nicht** erwünscht.
ANO10, APTX, ATM, COQ8A, CWF19L1, GRID2, PMPCA, SETX, SLC9A1, SPTBN2, STUB1, SYNE1, TTPA, TWNK (14 Gene)

☐ **Vollständiges Gen-Set**
Standardmäßig führen wir eine FXN-Repeatanalyse durch.

☐ FXN-Repeatanalyse **nicht** erwünscht.

ANO10, APTX, ATG7, ATM, COA7, COQ8A, CWF19L1, EXOSC5, GDAP2, GRID2, GRM1, PITRM1, PMPCA, RUBCN, SCYL1, SETX, SLC9A1, SNX14, SPTBN2, STUB1, SYNE1, TDP2, THG1L, TPP1, TTPA, TWNK, VPS13D, VPS41, WWOX, XRCC1 (30 Gene)

Episodische Ataxie (NDD-30)

☐ **Episodische Ataxie**
ATP1A3, CACNA1A, CACNB4, KCNA1, PRRT2, SCN2A, SLC1A3, SLC2A1 (8 Gene)

Ataxie (NDD-14)

☐ **Ataxie und Differentialdiagnosen**
Standardmäßig führen wir SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA17-Repeatanalysen und eine FXN-Repeatanalyse durch.

☐ SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA17-Repeatanalysen **nicht** erwünscht.

☐ FXN-Repeatanalyse **nicht** erwünscht.

ANO10, APTX, ATM, COQ8A, ELOVL4, ITPR1, FGF14, KCNC3, PPP2R2B, PRKCG, SETX, SPTBN2, STUB1, SYNE1, TMEM240, TTBK2, TTPA, TWNK (18 Gene)

☐ **Vollständiges Gen-Set**
Standardmäßig führen wir SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA17-Repeatanalysen und eine XN-Repeatanalyse durch.

☐ SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA17-Repeatanalysen **nicht** erwünscht.

☐ FXN-Repeatanalyse **nicht** erwünscht.

ABCB7, ABHD12, AFG3L2, ANO10, APTX, ATCAY, ATG7, ATM, ATP1A3, ATP8A2, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CAMTA1, CAPN1, CLCN2, CLN6, COA7, COQ8A, CP, CTBP1, CWF19L1, CYP27A1, DAB1, DARS2, DNAJC5, DNMT1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, ELOVL5, EPM2A, EXOSC5, FAT2, FGF14, FLVCR1, FXN, GDAP2, GFAP, GOSR2, GRID2, GRM1, HEXA, HEXB, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNN2, KIF1C, MARS2, MRE11, NHLRC1, NKX6-2, NOP56, NPC1, NPC2, PDYN, PIK3R5, PITRM1, PLA2G6, PMPCA, PNKP, PNPLA6, POLG, POLR3A, POU4F1, PPP2R2B, PRICKLE1, PRKCG, PRRT2, PUM1, RNF170, RNF216, RUBCN, SACS, SCN2A, SCYL1, SETX, SIL1, SLC1A3, SLC2A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC9A1, SNX14, SPG7, SPTBN2, STUB1, SYNE1, TDP2, TGM6, THG1L, TMEM240, TPP1, TTBK2, TTPA, TWNK, VAMP1, VLDLR, VPS13D, VPS41, WDR81, WWOX, XRCC1 (110 Gene)

Zentrum für Humangenetik Tübingen

Demenz (NDD-17)

☐ **Alzheimer-Demenz**
APP, PSEN1, PSEN2 (3 Gene)

☐ **Frontotemporale Demenz**
Standardmäßig führen wir eine C9ORF72-Repeatanalyse durch.

☐ C9ORF72-Repeatanalyse **nicht** erwünscht.

CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, GRN, MAPT, PSEN1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, VCP (11 Gene)

☐ **Demenz (Vollständiges Gen-Set)**
Standardmäßig führen wir eine C9ORF72-Repeatanalyse durch.

☐ C9ORF72-Repeatanalyse **nicht** erwünscht.

APP, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, GRN, ITM2B, MAPT, NOTCH3, OPTN, PRNP, PSEN1, PSEN2, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, UBQLN2, VCP (18 Gene)

Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) (NDD-18)

☐ **Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)**
Standardmäßig führen wir eine C9ORF72-Repeatanalyse durch.

☐ C9ORF72-Repeatanalyse **nicht** erwünscht.

ALS2, ANG, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, FIG4, FUS, GLT8D1, HNRNPA1, KIF5A, MATR3, OPTN, PFN1, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TIA1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP (25 Gene)

Hereditäre spastische Spinalparalyse (HSP), autosomal dominant (NDD-27)

☐ **Hereditäre spastische Spinalparalyse (HSP), autosomal dominant**
ALDH18A1, ATL1, BSCL2, HSPD1, KIDINS220, KIF1A, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST, UBAP1, WASHC5 (14 Gene)

Hereditäre spastische Spinalparalyse (HSP), autosomal rezessiv (NDD-28)

☐ **Hereditäre spastische Spinalparalyse (HSP), autosomal rezessiv**
AP4B1, AP4M1, AP5Z1, ATP13A2, B4GALNT1, CAPN1, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ERLIN2, FA2H, GBA2, KIF1A, NT5C2, PNPLA6, SPART, SPG11, SPG7, ZFYVE26 (20 Gene)

☐ **Vollständiges Gen-Set**
AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALS2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ATP13A2, B4GALNT1, CAPN1, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, DSTYK, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FARS2, GBA2, HACE1, HPDL, KIF1A, KIF1C, KLC2, MAG, MTRFR, NT5C2, PCYT2, PNPLA6, RNF170, SELENOI, SPART, SPG11, SPG21, SPG7, TFG, UCHL1, ZFYVE26 (42 Gene)

Bitte beachten Sie, dass nach aktuellem EBM im Krankheitsfall maximal 6 Gene auf eine Repeat-Expansion untersucht werden können.

Hereditäre spastische Spinalparalyse (HSP) (NDD-20)

☐ **Hereditäre spastische Spinalparalyse (HSP)**
AP4B1, AP4M1, AP5Z1, ATL1, ATP13A2, CAPN1, CYP2U1, CYP7B1, DDHD2, ERLIN2, FA2H, GBA2, KIF1A, KIF5A, PNPLA6, REEP1, SPG11, SPG7, UBAP1, WASHC5, ZFYVE26, SPAST (22 Gene)

☐ **Vollständiges Gen-Set**
ABCD1, ABHD16A, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALS2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, ATL1, ATP13A2, B4GALNT1, BSCL2, CAPN1, CYP2U1, CYP7B1, DARS1, DDHD1, DDHD2, DSTYK, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FARS2, GALC, GBA2, GCH1, HACE1, HPDL, HSPD1, KCNA2, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, L1CAM, MAG, MTRFR, NIPA1, NKX6-2, NT5C2, PCYT2, PLP1, PNPLA6, REEP1, RNF170, RTN2, SACS, SELENOI, SLC16A2, SLC33A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, TECPR2, TFG, TNR, TUBB4A, UBAP1, UCHL1, WASHC5, WDR45B, ZFYVE26 (71 Gene)

Cerebrale Mikroangiopathie (NDD-23)

☐ **Cerebrale Mikroangiopathie**
APP, COL4A1, COL4A2, COLGALT1, FOXC1, GLA, HTRA1, NOTCH3, TREX1 (9 Gene)

Neuronale Ceroidlipofuszinose (NDD-21)

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

Neurodegeneration mit Eisenablagerungen (NBIA) (NDD-11)

☐ **Neurodegeneration mit Eisenablagerungen (NBIA)**
ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, DCAF17, FA2H, FTL, PANK2, PLA2G6, WDR45 (10 Gene)

Leukodystrophie (NDD-29)

☐ **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, KARS1 (13 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, KARS1, L2HGDH, LMNB1, LSM11, MLC1, NAXD, NAXE, NKX6-2, 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 (86 Gene)

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 565 44 00