

**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**



**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



**Vorausgegangene genetische Diagnostik:**  keine

Chromosomenanalyse / Array-CGH: \_\_\_\_\_

Sequenzierung der folgenden Gene: \_\_\_\_\_

**Vorausgegangene Operationen:**  Hämatopoetische Stammzelltransplantation\*

Splenektomie

keine

\*falls vor der Transplantation keine DNA oder Zellen aus Blut asserviert wurden, bitten wir um Zusendung von Untersuchungsmaterial aus nicht-hämatopoetischem Gewebe.

### Klinische Informationen

Bitte geben Sie im folgenden Abschnitt klinische Informationen zu Ihrem Patienten an. Detaillierte klinische Informationen – auch über die Abwesenheit von Symptomen – erhöhen die Wahrscheinlichkeit, kausale Veränderungen durch unsere NGS-Analyse zu identifizieren und erleichtern die Interpretation der identifizierten Varianten.

Zutreffendes bitte ankreuzen und ggf. spezifizieren:

#### Allgemeine Symptomatik

Erkrankungsbeginn im Alter von: \_\_\_\_\_

Bei Neugeborenen / Säuglingen:  
Schwangerschaftsanamnese:

unauffällig

Frühgeburt: \_\_\_\_\_ SSW

Sonstiges zum Schwangerschaftsverlauf (z. B. Medikation): \_\_\_\_\_

Rezidivierendes Fieber

mit erhöhten Entzündungswerten  infektassoziiert

ohne weitere Auffälligkeiten

begleitet von zusätzlichen Symptomen, und zwar: \_\_\_\_\_

Autoimmunität / Autoinflammation: \_\_\_\_\_

Infektanfälligkeit:  
(inkl. Lokalisation und Häufigkeit)

Sonstiges:  
(z.B. Haut- oder Lungenveränderungen)

Bisherige und aktuelle Therapie: \_\_\_\_\_

**Blutwerte & immunologische Parameter**

Bei auffälligem Befund veränderte Parameter bitte spezifizieren. Angaben gerne unter Verwendung von Symbolen, z. B. ↑ erhöht ↑↑ stark erhöht ↓ vermindert  
↓↓ stark vermindert

Entzündungsparameter:  unauffällig  auffällig: \_\_\_\_\_

Antikörper:  unauffällig  auffällig: \_\_\_\_\_

Erregernachweise:  nicht untersucht  kein Nachweis  
 Nachweis folgender Erreger: \_\_\_\_\_

SCID-Neugeborenencreening (TREC)  unauffällig  auffällig: \_\_\_\_\_

Hämatologie:  unauffällig  Lymphopenie  
 Thrombozytopenie  Anämie  Neutropenie

Immunphänotypisierung:  unauffällig  auffällig: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Autoantikörper:  keine  Ja, folgende: \_\_\_\_\_

Oxidativer Burst (DHR-Test):  unauffällig  auffällig: \_\_\_\_\_

Komplementaktivität (CH50, AP50):  unauffällig  auffällig: \_\_\_\_\_

Enzymuntersuchungen:  
(z. B. ADA, PNP)  unauffällig  auffällig: \_\_\_\_\_

Sonstige klinische Chemie  unauffällig  auffällig: \_\_\_\_\_

Sonstige (Immun-)spezialdiagnostik:  
(z. B. Lymphozytenfunktionstests, Telomerlänge, Chromosomenbrüchigkeit) \_\_\_\_\_

**Erscheinungsbild / sonstige Auffälligkeiten**

keine Auffälligkeiten des äußeren Erscheinungsbildes

Anzeichen von (partiell) Albinismus: \_\_\_\_\_

Faziale Dysmorphiezeichen: \_\_\_\_\_

Skelettale Anomalien: \_\_\_\_\_

Entwicklungsverzögerung: \_\_\_\_\_

Mentale Retardierung: \_\_\_\_\_

Sonstige Auffälligkeiten: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_



Wählen Sie eines der untenstehenden Gen-Sets 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.

\_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_,

\_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_,

\_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_,

\_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_,

## Untersuchungsauftrag

### Periodisches Fiebersyndrom mit/ohne Urtikaria (AID01)

- Periodisches Fiebersyndrom mit/ohne Urtikaria**  
MEFV, MVK, TNFRSF1A, NLRP3, NTRK1, OTULIN, WDR1, NLR4, NLRP12, PLCG2, F12 (c.859T>A) (10 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
F12 (c.859T>A), HTR1A, MEFV, MVK, NLR4, NLRP12, NLRP3, NTRK1, OTULIN, PLCG2, RIPK1, SLC29A3, TNFRSF1A, WDR1 (14 Gene)

### Inflammation mit Leitsymptomatik im Binde- und Stützgewebe (AID02)

- Leitsymptom Inflammation der Gelenke oder Knochen**  
NOD2, PSTPIP1, TNFAIP3, CCN6, IL1RN, LPIN2 (6 Gene)
- Leitsymptom Inflammation der Haut**  
CARD14, PSTPIP1, IL1RN, IL36RN, OTULIN, CARD11, NLRP1, POMP, PSMA3, PSMB8, PSMB4, PSMB9, HAVCR2, LPIN2, ADAM17, AP1S3 (16 Gene)
- Inflammation mit Vaskulitis**  
ADA2, STING1, TNFAIP3, ARPC1B, NFKB1 (5 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
ADA2, ADAM17, AP1S3, ARPC1B, CARD11, CARD14, CCN6, HAVCR2, IL1RN, IL36RN, LACC1, LPIN2, NFKB1, NLRP1, NOD2, OTULIN, POMP, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSTPIP1, STING1, TNFAIP3, UBA1 (25 Gene)

### Immunsregulation mit Colitis, sehr früher Onset (AID03)

- Immunsregulation mit Colitis, sehr früher Onset**  
IL10RA, IL10RB, IL10, IL21R, IL21, TTC7A, XIAP, ZBTB24, NLR4, CYBA, CYBB, NCF2, NCF4, CARMIL2, FOXP3, BACH2, STAT3, NCF1 (c.75\_76delGT) (17 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
ADAM17, BACH2, CARMIL2, CD55, CTLA4, CYBA, CYBB, EGFR, EPCAM, FOXP3, GUCY2C, HSPA1L, IL10, IL10RA, IL10RB, IL21, IL21R, IL2RB, LRBA, NCF1 (c.75\_76delGT), NCF2, NCF4, NFKB1, NLR4, PLVAP, RIPK1, SKIV2L, STAT3, TGFB1, TTC37, TTC7A, XIAP, ZBTB24 (33 Gene)

### Hämophagozytische Lymphohistiozytose (HLH) (AID04)

- Hämophagozytische Lymphohistiozytose (HLH)**  
PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2, NLR4, AP3B1, SLC7A7, GATA2, SH2D1A, XIAP, LYST (11 Gene)

### Vollständiges Gen-Set

AP3B1, CD27, CD48, GATA2, HAVCR2, ITK, LIPA, LYST, MAGT1, NCKAP1L, NLR4, PIK3CG, PRF1, RAB27A, RC3H1, SH2D1A, SLC7A7, STX11, STXBP2, UNC13D, XIAP (21 Gene)

### Abnorme Lymphoproliferation (AID05)

- Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS)**  
FAS, FASLG, CASP10, CASP8, PRKCD, IL2RA, CTLA4, KRAS, FADD, STAT3, STAT1, CARD11, DEF6, RELA, NFKB1, LRBA (16 Gene)
- EBV-Suszeptibilität mit Lymphoproliferation**  
CD27, CD70, ITK, XIAP, SH2D1A, MAGT1, TNFRSF9, RASGRP1, NFKB1, IL2RB, STK4 (11 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
CARD11, CASP10, CASP8, CD27, CD70, CDC42, CTLA4, DEF6, FADD, FAS, FASLG, IL2RA, IL2RB, ITK, KRAS, LRBA, MAGT1, NCKAP1L, NEIL3, NFKB1, NRAS, PIK3CD, PIK3R1, PRKCD, RASGRP1, RELA, SH2D1A, SOCS1, STAT1, STAT3, STK4, TNFRSF9, XIAP (33 Gene)

### Defekte der regulatorischen T-Zellen und IPEX-like Phänokopien (AID06)

- Defekte der regulatorischen T-Zellen und IPEX-like Phänokopien**  
FOXP3, IL2RA, IL2RB, IL10, IL10RA, IL10RB, DOCK8, STAT5B, STAT3, STAT1, CTLA4, PIK3CD, PIK3R1 (13 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
BACH2, CARMIL2, CTLA4, DOCK8, FAS, FASLG, FOXP3, IL10, IL10RA, IL10RB, IL2RA, IL2RB, LRBA, MALT1, PIK3CD, PIK3R1, STAT1, STAT3, STAT5B, TGFB1, TTC37, TTC7A (22 Gene)

### Typ-I-Interferonopathien und Differenzialdiagnosen (AID07)

- CANDLE-Syndrom**  
PSMB8, PSMB4, PSMA3, POMP, PSMB9, PSMB10 (6 Gene)
- Chilblain Lupus und juveniler systemischer Lupus erythematosus**  
C1QA, C1QB, C1QC, C2, C3, TREX1, STING1, C1R, C1S, PRKCD, SAMHD1, DNASE1L3, DNASE1 (13 Gene)
- Interferonopathien mit neurologischer Leitsymptomatik**  
ADAR, IFIH1, OCLN, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNU7-1, SAMHD1, TREX1, ISG15 (10 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
ADAR, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, DNASE1, DNASE1L3, IFIH1, ISG15, POMP, PRKCD, PSMA3, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNU7-1, SAMHD1, STAT2, STING1, TREX1 (27 Gene)

**Immudysregulation im Rahmen von Syndromen (AID08)**

- ADA2, AIRE, ARPC1B, C2orf69, CDC42, ITCH, NFKB1, RBCK1, RNF31, SLC29A3, STING1, TRNT1 (12 Gene)

**Primäre Antikörperdefizienzen (PID01)**

- Hyper-IgM-Syndrom**  
CD40LG, AICDA, CD40, UNG, PIK3CD, PIK3R1, ATM, SH3KBP1, NFKBIA (9 Gene)
- Aktivierter-PI3Kdelta-Syndrom**  
PIK3CD, PIK3R1, PTEN (3 Gene)
- Variablen Immundefektsyndrom (CVID)**  
TNFRSF13B, NFKB2, NFKB1, IKZF1, CR2, CD19, CD81, PIK3CD, PIK3R1, LRBA (10 Gene)
- Agammaglobulinämie**  
BTK, TCF3, IGLL1, CD79A, CD79B, BLNK, PIK3R1, SLC39A7, PLCG2 (9 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
ADA2, AICDA, ARHGAP1, ATM, ATP6AP1, BLNK, BTK, CD19, CD40, CD40LG, CD79A, CD79B, CD81, CR2, CXCR4, FNIP1, ICOS, ICOSLG, IGLL1, IKKB, IKZF1, IRF2BP2, LRBA, MS4A1, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, PIK3CD, PIK3R1, PLCG2, PTEN, RAC2, SEC61A1, SH3KBP1, SLC39A7, TCF3, TNFRSF13B, TOP2B, UNG, VAV1 (40 Gene)

**Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID) (PID02)**

- SCID mit Immunzellphänotyp T-B-**  
ADA, AK2, DCLRE1C, RAG1, RAG2, PRKDC, RAC2 (7 Gene)
- SCID mit Immunzellphänotyp T-B+**  
CD247, CD3D, CD3E, IL2RG, IL7R, JAK3, LAT, PTPRC (8 Gene)
- SCID mit syndromalen Merkmalen**  
LIG4, NHEJ1, PGM3, PNP, CHD7, FOXN1, FOXI3, LIG1, PAX1 (9 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
SCID-Panel bei auffälligem Neugeborenen-TREC-Screening  
ADA, AK2, ATM, BCL11B, CD247, CD3D, CD3E, CD3G, CHD7, DCLRE1C, FOXI3, FOXN1, IL2RG, IL7R, JAK3, LAT, LCP2, LIG1, LIG4, MSN, MTHFD1, MTR, NHEJ1, PAX1, PGM3, PNP, PRKDC, PTPRC, RAC2, RAG1, RAG2, RMRP, RPSA, SLC46A1, TBX1 (35 Gene)

**Kombinierte Immundefizienz (PID03)**

- Kombinierte Immundefizienz**  
DOCK2, ORAI1, STIM1, CARD11, CD3G, IKKB, IL2RA, IL2RG, PIK3CD, RASGRP1, FCHO1, LAT (12 Gene)
- Immundefizienz mit niedrigen CD8+ T-Zellen (MHC Klasse I Defizienz und DD)**  
B2M, TAP1, TAP2, TAPBP, ZAP70, CD8A (6 Gene)
- Kombinierte Immundefizienz mit niedrigen CD4+ T-Zellen (MHC Klasse II Defizienz und DD)**  
CIITA, MAGT1, RFX5, RFXANK, RFXAP, STK4, LCK (7 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
B2M, CARD11, CARMIL2, CD27, CD3E, CD3G, CD8A, CIITA, COPG1, CTSP1, DOCK2, FCHO1, ICOS, IKKB, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, LAT, LCK, LCP2, MAGT1, MALT1, MAP3K14, MSN, ORAI1, PIK3CD, RASGRP1, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RIPK1, STIM1, STK4, TAP1, TAP2, TAPBP, TFRC, ZAP70 (40 Gene)

**Hyper-IgE-Syndrom und Differenzialdiagnosen (PID04)**

- Hyper-IgE-Syndrom und Differenzialdiagnosen**  
ARPC1B, CARD11, DOCK8, DSG1, ERBIN, FOXP3, IL6ST, PGM3, SPINK5, STAT3, STAT5B, TYK2, ZNF341 (13 Gene)

**Adaptive Immundefizienz im Rahmen von Syndromen (PID05)**

- ICF-Syndrom**  
HELLS, DNMT3B, ZBTB24, CDCA7 (4 Gene)
- Thymusdefekte**  
TBX1, FOXI3, FOXN1, PAX1, TBX2, CHD7, SEMA3E, SMARCAL1 (8 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
CDCA7, CHD7, CHUK, DNMT3B, EPG5, FOXI3, FOXN1, HELLS, PAX1, POLD1, POLD2, POLE, POLE2, SEMA3E, SMARCAL1, SP110, TBX1, TBX2, ZBTB24 (19 Gene)

**Komplementdefekte (PID06)**

- Komplementdefekt mit vordergründiger Autoimmunität**  
C1QA, C1QB, C1QC, C2, C3, C1R, C1S (7 Gene)
- Komplementdefekt mit schwerer Infektneigung**  
C7, C5, C8A, C8B, C6, CFI, CFH, CFP, CFD, CFB, C3 (11 Gene)
- Defekt des Lectinwegs**  
MBL2, MASP1, MASP2, FCN3 (4 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C5, C6, C7, C8A, C8B, CFB, CFD, CFH, CFI, CFP, FCN3, MASP1, MASP2, MBL2 (21 Gene)

**Neutropenien (PID07)**

- Neutropenie**  
ELANE, HAX1, GF11, G6PC3, VPS45, WAS, JAGN1, CSF3R, GINS1, CLPB, SRP54, SMARCD2, TAZ, CD40, CD40LG, WIPF1, USB1, CXCR2, CXCR4, ADA2, GATA1 (21 Gene)
- Shwachman-Diamond-Syndrom**  
SBDS, SRP54, EFL1, DNAJC21 (4 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
ADA2, CD40, CD40LG, CLPB, CSF3R, CXCR2, CXCR4, DNAJC21, EFL1, ELANE, G6PC3, GATA1, GATA2, GF11, GINS1, HAX1, JAGN1, SBDS, SMARCD2, SRP54, TAZ, TCIRG1, USB1, VPS45, WAS, WIPF1 (26 Gene)

**Chronische Granulomatose und Differenzialdiagnosen (PID08)**

- Chronische Granulomatose und Differenzialdiagnosen**  
CYBA, CYBB, CYBC1, G6PD, MPO, NCF1 (c.75\_76delGT), NCF2, NCF4 (8 Gene)

**Sonstige Phagozytendefekte (PID09)**

- Phagozytendefekt mit syndromalen Merkmalen**  
TAZ, SMARCD2, LAMTOR2, CLPB, RMRP, VPS13B (6 Gene)
- Störung der Phagozytenmotilität und -migration**  
CXCR2, CXCR4, CFTR, FERMT3, ITGB2, RAC2, SLC35C1, WDR1 (8 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
CEBPE, CFTR, CLPB, CXCR2, CXCR4, FERMT3, ITGB2, LAMTOR2, MRTFA, RAC2, RMRP, SLC35C1, SMARCD2, TAZ, VPS13B, WDR1 (16 Gene)



### Chronische mukokutane Candidiasis und Anfälligkeit für weitere Pilzinfektionen (PID10)

- Chronische mukokutane Candidiasis und Anfälligkeit für weitere Pilzinfektionen**  
AIRE, CARD9, CLEC7A, IL12B, IL12RB1, IL17F, IL17RA, IL17RC, MAPK8, RORC, STAT1, STAT3, TRAF3IP2 (13 Gene)

### Infektneigung: mycobakterielle Infektionen (PID11)

- Infektneigung: mycobakterielle Infektionen**  
CYBB, GATA2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IL12B, IL12RB1, IL12RB2, IL23R, IRAK4, IRF8, ISG15, JAK1, RORC, SPPL2A, STAT1, TBX21, TYK2 (18 Gene)

### Infektneigung: virale Infektionen (PID12)

- Herpes-simplex Enzephalitis**  
TLR3, RANBP2, TICAM1, IRF3, UNC93B1, TRAF3, TBK1, DBR1, STAT1 (9 Gene)
- Infektneigung: virale Infektionen**  
CXCR4, GATA2, GINS1, IFNAR2, IRF7, IRF8, IRF9, MCM4, STAT2, PIK3CD, TYK2 (11 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**  
CXCR4, DBR1, GATA2, GINS1, IFNAR1, IFNAR2, IRF3, IRF7, IRF8, IRF9, MCM10, MCM4, NOS2, PIK3CD, POLR3A, POLR3C, POLR3E, POLR3F, RANBP2, RTEL1, SNORA31, STAT1, STAT2, TBK1, TICAM1, TLR3, TRAF3, TYK2, UNC93B1 (29 Gene)

### Generalisierte Verrucosis (PID13)

- Generalisierte Verrucosis**  
CXCR4, DOCK8, GATA2, STK4, CD4, CIB1, TMC6, TMC8, RHOH, IL7, CARMIL2, NFKBIA, TAOK2 (13 Gene)

### Defekte des TLR-Signalwegs (PID14)

- Defekte des TLR-Signalwegs**  
MYD88, IRAK4, TICAM1, TLR4 (4 Gene)

### Defekte des NFκB-Signalwegs (PID15)

- Defekte des NFκB-Signalwegs**  
BCL10, CARD11, IKKB, MALT1, MAP3K14, NFKB2, NFKBIA, RBCK1, REL, RELB, RELB, RIPK1, RNF31, TICAM1, TRAF3 (15 Gene)

### Defekte des Typ-I-Interferon-Signalwegs (PID16)

- Defekte des Typ-I-Interferon-Signalwegs**  
IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IRF7, ISG15, JAK1, STAT1, STAT2, STING1, TICAM1, TLR3, TRAF3, TYK2 (13 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](http://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostic-support)  
[diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de](mailto:diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de)**