

**Auftrag zur genetischen Diagnostik / Anforderungsformular**



**Angaben zur Probe:** Probenentnahme am: \_\_\_\_\_, bei bestehender Schwangerschaft: \_\_\_\_\_ SSW nach US, Beratungs-Nr.: \_\_\_\_\_

- EDTA-Blut       DNA       Heparinblut für Chromosomenanalysen  
 Chorionzotten       anderes Material: \_\_\_\_\_

**DNA-Analysen:** 5-10 ml EDTA-Blut, ungekühlter Versand am Entnahmetag. Bei Neugeborenen & Kleinkindern min. 1 ml EDTA-Blut (ggf. Rücksprache)

**Chromosomenanalysen:** 5 ml Heparinblut, ungekühlter Versand am Entnahmetag per Express. Bei Neugeborenen & Kleinkindern min. 2 ml Heparin-Blut (ggf. Rücksprache)

**Verdachtsdiagnose:** \_\_\_\_\_

- betroffene Person       prädiktiv (nur nach genetischer Beratung)       pränatal

**Angaben zum Patienten:**

- weiblich       männlich  
Patient im Institut für Humangenetik bekannt:  ja       nein, aber Angehöriger \_\_\_\_\_

Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_

- Schwanger:  ja     nein      Genetische Vorfunde (Patient):  ja     nein  
Angehörige erkrankt:  ja     nein      Genetische Vorfunde (Angehörige):  ja     nein  
Elterliche Blutsverwandtschaft  ja (Grad) \_\_\_\_\_       nein

**Angaben zum Einsender:** \_\_\_\_\_

Arztname, ggf. Station (Druckschrift)

Telefon

Fax

**Angaben zum Kostenträger**

- Gesetzlich versichert, ambulant (Laborüberweisungsschein 10) (niedergelassene Hausärzte, Kinderärzte, Gynäkologen, Neurologen, Humangenetiker, hausärztl. tätigen Internisten)  
 Privat ambulant  
 Privat stationär  
 Rechnung an Einsender/Selbstzahler  
 interne Leistungsverrechnung (UKA)

**Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz**

**Nach Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) bin ich mit den genetischen Untersuchungen entsprechend der beiliegenden Anforderung bzw. zur Klärung der o.g. klinischen Fragestellung einverstanden.**

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung mein Einverständnis mit der geplanten genetischen Analyse und der dafür erforderlichen Blut- bzw. Gewebeentnahme.

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 und ausgewertet werden und ggf. in anonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden. (Nähere Informationen zum Datenschutz/EU-DSGVO unter [www.humangenetik.ukaachen.de](http://www.humangenetik.ukaachen.de))

Nach Vorgaben des GenDG muss das Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Analyse vernichtet werden. Es ist aber sinnvoll, verbleibendes Untersuchungsmaterial für verschiedene Zwecke aufzubewahren. Hiermit überlasse ich dem Labor, welches die Analyse durchgeführt hat, nicht mehr benötigtes Untersuchungsmaterial für Qualitätssicherungen, zum Zwecke der Lehre oder für wissenschaftliche Fragestellungen. Das GenDG sieht vor, dass die Ergebnisse der Untersuchungen nach 10 Jahren vernichtet werden sollen. Das hat zur Folge, dass wichtige Informationen über den 10-Jahres-Zeitraum hinaus nicht mehr zur Verfügung stehen. Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form auch über den Zeitraum von 10 Jahren gespeichert und ggf. in verschlüsselter Form (sog. pseudonymisierter) für wissenschaftliche Zwecke genutzt werden. *(Nichtzutreffendes bitte streichen)*

Ich bin damit einverstanden, dass zusätzlich erhobene Befunde, die mit der Fragestellung nicht in Verbindung stehen, in der Regel nur dann mitgeteilt werden, wenn sich hieraus unmittelbare Konsequenzen für die medizinische Betreuung der untersuchten Personen ergeben. Gegebenenfalls bestätigt die laut GenDG verantwortliche ärztliche Person mit ihrer Unterschrift, dass ihr die Einverständniserklärung vorliegt.

**Mir ist bekannt, dass ich die gemachten Einwilligungen bis zur Befundversendung jederzeit ohne Angabe von Gründen oder persönliche Nachteile schriftlich widerrufen kann. Eine Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz hat stattgefunden.**

\_\_\_\_\_ Datum      \_\_\_\_\_ Unterschrift des Patienten / gesetzl. Vertreters      \_\_\_\_\_ Unterschrift Arzt (leserlich)

## ARRAY UND MOLEKULAR-ZYTOGENETIK

- Karyotypisierung  
(konventionelle Chromosomenanalyse: **Heparinblut!!**)
- Karyotypisierung (pränatal)\*
- Karyotypisierung (Fehlgeburtsgewebe)
- FISH Schnelltest (pränatal, Chrom. 13,18,21,X,Y)\*

\*Nicht akkreditiert

- Mikroarray (SNP-Array, hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse)

Hinweis: Bei gesetzl. versicherten Patienten ist vorab eine konventionelle Chromosomenanalyse erforderlich.

- konventionelle Chromosomenanalyse ist bereits erfolgt
- konventionelle Chromosomenanalyse soll durchgeführt werden. (zusätzlich Heparinblut erforderlich)

## ENTWICKLUNGSSTÖRUNGS- UND DYSMORPHIESYNDROME

### Multigenpanel → siehe auch NGS-Panelanalysen

#### Basisdiagnostik Entwicklungsstörung

- Fragiles X-Syndrom, *FMR1*-Repeat
- Karyotypisierung und Mikroarray siehe Zytogenetik (s. o.)

#### Mikrodeletionssyndrome

- SHOX, Mikrodeletion Xp22.32 + Sequenzierung

#### Weitere Syndrome

- Noonan-Syndrom (*PTPN11*)
- Noonan-Syndrom, weitere Gene (*SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS*)
- Sotos- und weitere Großwuchssyndrome (5 Gene)

- Mikroarray (SNP-Array, hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse)

Hinweis: Bei gesetzl. versicherten Patienten ist vorab eine konventionelle Chromosomenanalyse erforderlich.

- konventionelle Chromosomenanalyse ist bereits erfolgt
- konventionelle Chromosomenanalyse soll durchgeführt werden. (zusätzlich Heparinblut erforderlich)

### Methylierungsstörungen (siehe auch Imprinting-Erkrankungen)

#### Angelman-Syndrom

siehe Imprintingerkrankungen

#### Beckwith-Wiedemann-Syndrom

siehe Imprintingerkrankungen

#### Kagami-Ogata-Syndrom (KOS14, vormals upd(14)pat)

siehe Imprintingerkrankungen

#### Prader-Willi-Syndrom (PWS)

siehe Imprintingerkrankungen

#### Silver-Russell-Syndrom (SRS)

siehe Imprintingerkrankungen

#### Temple-Syndrom

siehe Imprintingerkrankungen

#### prämatüre Ovarialinsuffizienz

- POF, *FMR1*-Repeat

## GERINNUNGSSTÖRUNGEN / HÄMATOLOGIE (NUR UKA-INTERN & PRIVAT - NICHT MIT LABORÜBERWEISUNGSSCHEIN)

### Thrombophilie (NUR UKA-INTERN & PRIVAT, NICHT MIT LABORÜBERWEISUNGSSCHEIN)

- Faktor II/Prothrombin-Mutation, *F2 G20210A*
- Faktor V–Leiden-Mutation, *F5 R506Q*

### Hämochromatose (NUR UKA-INTERN & PRIVAT NICHT MIT LABORÜBERWEISUNGSSCHEIN)

- HFE C282Y/H63D*

## IMPRINTING-ERKRANKUNGEN

### Multigenpanel → siehe auch NGS-Panelanalysen

#### Angelman-Syndrom (AS)

- Stufe 1: Imprintingzentren in 15q11.2
- Stufe 2: *UBE3A*

#### Prader-Willi-Syndrom (PWS)

- Imprintingzentren in 15q11.2

#### Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS)

- Stufe 1: Imprintingzentren in *11p15*
- Stufe 2: *CDKN1C*
- Stufe 3: BWS-Multigen-Panel (7 Gene)
- Weitere Abklärung bei ICR1 (H19)-Hypermethylierung

#### Silver-Russell-Syndrom (SRS)

- Stufe 1: Imprintingzentren in *11p15, 7p13, 7q32 (upd(7)mat), 14q32*
- Stufe 2: Deletionen/Duplikationen anderer chromosomaler Regionen (SNP-Array)
- Stufe 3: SRS-Multigen-Panel (35 Gene)

#### Transienter neonataler Diabetes mellitus (TNDM)

- Stufe 1: Imprintingzentrum in 6q24 TNDM
- Multigenpanel (6 Gene, u.a. *KCNJ11, ABCC8*)

#### Temple-Syndrom (TS14, vormals upd(14)mat)

- Imprintingzentren in 14q32

In Abhängigkeit vom Phänotyp:

- Silver-Russell-Diagnostik, bitte dort ankreuzen
- Prader-Willi-Diagnostik, bitte dort ankreuzen

#### Kagami-Ogata-Syndrom (KOS14, vormals upd(14)pat)

- Imprintingzentren in 14q32

#### Uniparentale Disomien (bitte Chromosom markieren)

- pränatal  postnatal
- Chromosom 6, 7, 11, 14, 15, 16, 20

#### Pseudohypoparathyreoidismus Ib

- (PHPIb), 20q13: *GNAS*  
(MS-MLPA: Epimutation, UPD, CNV)

## KARDIOVASKULÄRE ERKRANKUNGEN

### Marfan-Syndrom

- Marfan-Syndrom *FBN1, TGFBR1, TGFBR2*
- Thorakale Aortenerweiterung und Aortendissektionen (TAAD), *ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2*

**Multigenpanel → siehe auch NGS-Panelanalysen****Polyzystische Nierenerkrankung, autosomal dominant**

- PKD1 (+Deletions/Duplikations-MLPA)
- PKD2 (+Deletions/Duplikations-MLPA)
- Basispanel: PKD1\*, PKD2 (+ ggf. MLPA für beide Gene), HNF1B (+ ggf. MLPA), UMOD, GANAB, PAX2  
\* PKD1 Exons 1-33 durch konventionelle Sangersequenzierung
- erweiterte Paneldiagnostik nach Absprache

**Autosomal rezessive polyzystische Nierenerkrankung (ARPKD)**

- PKHD1 (+Deletions/Duplikations-MLPA)
- Basispanel Zystennierenerkrankung, ARPKD und Differential diagnose: PKHD1, HNF1B (beide Gene + Deletions/Duplikations-MLPA), NPHP2, NPHP3, DZIP1L

**Autosomal dominante tubulointerstitielle Nierenerkrankung (ADTKD)**

(ältere Nomenklatur: familiäre juvenile hyperurikämische Nephropathie, Autosomal dominante medullär-zystische Nierenerkrankung Typ 2 (ADMCKD2))

- UMOD
- HNF1B (Sequenzierung und Deletions-/Duplikations-MLPA)
- REN

**Joubert-Syndrom & assoziierte Erkrankungen (JS, JSRDs)**

- Basispanel: JBTS2, JBTS3, JBTS5, JBTS6, JBTS7, JBTS8, JBTS9
- Stufe 2: JBTS1, JBTS4, JBTS10-26
- oder ggf. syndromales Ziliopathiepanel mit ca. 60 Genen nach Absprache
- Ziliopathie-Syndrome** (MKS/JS/BBS/NPH) – Homozygotie-basierter Algorithmus bei bekannter Blutsverwandtschaft

→ siehe auch molekulare Karyotypisierung

- Ziliopathie-Syndrome** (MKS/JS/BBS/NPH) oder Nierenagenesie/ Nierendysplasie - Ausschluss chromosomaler Imbalancen

→ siehe auch molekulare Karyotypisierung

**Bardet-Biedl-Syndrom (BBS)**

- Basispanel: BBS1-BB13
- Stufe 2: BBS14-BBS21
- oder ggf. syndromales Ziliopathiepanel mit ca. 60 Genen nach Absprache

**Cystinurie**

- SLC3A1
- SLC7A9

**Meckel-Gruber-Syndrom (MKS, „MKS-like“)**

- Basispanel: MKS1-MKS6, MKS8, MKS9, MKS10
- Stufe 2: MKS7, MKS11, MKS12, TMEM107
- oder ggf. syndromales Ziliopathiepanel mit ca. 60 Genen nach Absprache

**Nephronophthie (NPH)**

- Stufe 1: NPHP1 (Deletionstest)
- Basispanel: NPHP1, NPHP2, NPHP3, NPHP6, NPHP8, NPHP11
- spezifische oder weitere bekannte NPH-Gene nach Absprache

**Renal tubuläre Dysgenese (RTD)**

- AGT
- AGTR1
- REN
- ACE

- Paneldiagnostik der genannten Gene

**Nierendysplasie, Nierenagenesie**

- Renale Zysten und Diabetes-Syndrom (RCAD, HNF1B, MODY5)
- Basispanel Nierenagenesie/-hypoplasie: RET, ITGA8, HNF1B, PAX2, EYA1
- Basispanel Kongenitale Anomalien der Nieren und ableitenden Harnwege (CAKUT): HNF1B, DSTYK, PAX2, EYA1, ROBO2, GATA3, TBX18, CHD1L, SALL1, BMP4
- erweiterte Paneldiagnostik Nierenagenesie/CAKUT nach Absprache

## NEUROMUSKULÄRE ERKRANKUNGEN / NEUROGENETIK

**Multigenpanel → siehe auch NGS-Panelanalysen****ATAXIEN****Spinozerebelläre Ataxien (SCA), dominant**

- SCA1, ATXN1
- SCA2, ATXN2
- SCA3/MJD, ATXN3
- SCA6, CACNA1A
- SCA7, ATXN7
- SCA8, ATXN8OS
- SCA17, TBP

**MOTORISCH SENSIBLE NEUROPATHIEN (HMSN, CMT)**

- CMT1 Stufendiagnostik (<25kb):** 1. PMP22-Duplikation  
2. Basispanel: GDAP1, IGHMBP2, MFN2, PRX, SH3TC2, DNM2, GJB1, MPZ, PMP22-PM, NEFL, LITAF/SIMPLE (NGS-Panel)
- CMT2 Stufendiagnostik (<25kb):** 1. PMP22-MLPA  
2. Basispanel: GARS, HSPB1, IGHMBP2, RAB7A, LMNA, MFN2, GJB1, MPZ, GDAP1, NEFL, BSCL2, TRPV4, DNM2, AARS (NGS-Panel)
- CMT Mischformen Stufendiagnostik (<25 kb):** 1. PMP22- MLPA  
2. Basispanel: BSCL2, GDAP1, GJB1, IGHMBP2, LITAF, MFN2, MPZ, NEFL, PMP22-PM, PRX, SH3TC2 (NGS-Panel)

**Ataxien, rezessiv**

- Friedreich-Ataxie (FRDA), FXN
- Marinesco-Sjögren-Syndrom (MSS), SIL1
- FraXTAS (FMR1-Repeat)

**Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckpareisen (HNPP)**

- PMP22-Deletion
- PMP22-Punktmutation
- MPZ

**Einzelgene**

- PMP22-Duplikation
- Gen nach Auftrag (bitte Gen benennen): \_\_\_\_\_

**X-chromosomal (CMTX)**

- GJB1

**SPINALE / SPINOBLBÄRE MUSKELATROPHIE****Spinale Muskelatrophie, proximal (SMA-Typ-I-IV)**

- SMN1, homo-, heterozygote Deletion Exons 7/8
- SMN1-Sequenzierung
- SMARD1 / diaphragmale SMA/ dSMA1, IGHMBP2

s. NGS-Panelanalysen

**Pontocerebelläre Hypoplasie (PCH1)**

- EXOSC3
- TSEN54
- Spinale Muskelatrophie, X-chromosomal (SMAX2), UBE1/ UBA1

s. NGS-Panelanalysen

**Differentialdiagnose zur infantilen SMA**

- Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1, DMPK-Repeat)
- Prader-Willi-Syndrom (Methylierungstest 15q11q13)
- SMARD1 (IGHMBP2)

s. NGS-Panelanalysen

**Spinale Muskelatrophie, proximal, Anlageträgerschaft**

- SMN1 (Deletion Exons 7/8)  Sequenzierung
- SMN2-Kopienzahl

s. NGS-Panelanalysen

- Spinale Muskelatrophie, distal** (HMN Typ V) : BSCL2

- Spinale Muskelatrophie, autosomal dominant** mit kongenitalen Kontrakturen (SMALED): BICD2
- Spinale Muskelatrophie, adulte Formen**  
s. NGS-Panelanalysen
- Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy (SBMA)

**NEUROPATHIEN, HEREDITÄRE SENSORISCH-AUTONOME / SCHMERZASSOZIIERTE ERKRANKUNGEN****Multigenpanel → siehe auch NGS-Panelanalysen: HSAN****Typ 1**

- SPTLC1
- SPTLC2
- RAB7A
- ATL1
- ATL3
- DNMT1

**HSAN Typ 2**

- WNK1/HSN2
- FAM134B
- KIF1A
- SCN9A

**HSAN Typ 3**

- IKBKAP

**Natriumkanalerkrankungen / Small-Fiber-Neuropathien:**

- SCN9A
- SCN10A
- SCN11A
- TRPA1

**HSAN Typ 4**

- NTRK1

**HSAN Typ 5**

- NGFB

**HSAN Typ 6**

- DST

**HSAN Typ 7**

- SCN11A

**HSAN Typ 8**

- PRDM12 (HSAN8)

**Transthyretin-Amyloidose**

- TTR

**Morbus Fabry**

- GLA

**MYOPATHIEN / MUSKELDYSTROPHIEN**

- Muskeldystrophie Duchenne/Becker DMD
- Myotone Dystrophie Typ I DM1
- Myotone Dystrophie Typ II DM2

**TUMORERKRANKUNGEN / ERBLICHER BRUST- UND OVARIALKREBS****Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom**

- Stufe 1: BRCA1 & BRCA2 (mit MLPA)
- Stufe 2: ATM, BRIP1, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53 (nach Rücksprache)

**NGS PANELANALYSEN**

Details zu den Panels und den untersuchten Genen entnehmen Sie bitte unserer Homepage.

<https://www.ukaachen.de/kliniken-institute/institut-fuer-humanogenetik/fuer-einsender/ngs-panel.html>

(Je nach klinischer Symptomatik / Erbgang sind Genpanel individuell zu konfigurieren.)

**Gesamtpanel Neurogenetik / neuromuskuläre Erkrankungen**

- (292 Gene) \*

**Amyotrophe Lateralsklerose**

- ALS-Basispanel (25 kb, incl. c9orf72-Repeatbestimmung)
- ALS-Gesamtpanel ([33 Gene](#)) \*

**Hereditäre Spastische Paraplegien**

- HSP-Basispanel (25 kb, incl. MLPA)
- HSP-Gesamtpanel ([55 Gene](#)) \*

**Motorisch sensible Neuropathien (HMSN, CMT)**

- CMT1 (s.o.)  CMT2 (s.o.)  CMT-Mischformen (s.o.)
- CMT-Gesamtpanel ([68 Gene](#)) \*

**Muskeldystrophien, incl. Gliedergürtelmuskeldystrophie**

- Muskeldystrophien - Basispanel (25 kb)
- Muskeldystrophien - Gesamtpanel ([43 Gene](#)) \*

**Myopathien**

- Myopathie (verschiedene Subtypen, [60 Gene](#))

**Neuropathien, hereditäre sensorisch-autonome / Schmerzassoziierte Erkrankungen**

- HSAN ([30 Gene](#)) \*

**Spinale / spinobulbäre Muskelatrophie**

- SMA ([23 Gene](#)) \*

**\* EINWILLIGUNG ZUM ANTRAG BEI GESETZLICHER KRANKENKASSE (nur bei Mutationssuche > 25 kb)**

(Die Ziffern 11513 und 11514 sind nur einmal pro Krankheitsfall abrechenbar)

- Ich willige in die Übermittlung meiner Daten an meine gesetzliche Krankenkasse ein, um die Notwendigkeit einer genetischen Diagnostik zu begründen:

- Ich möchte im Falle einer Ablehnung der Analyse durch die Krankenkasse über die Möglichkeit einer Selbstzahlerleistung informiert werden.



\_\_\_\_\_  
Unterschrift gesetzl. Versicherter Patient(in) oder gesetzl. Vertreter

Die Adresse meiner Krankenkasse lautet: