

Patient (ggf. Patientenetikett)

Name weiblich männlich

Vorname

Straße Geburtsdatum

PLZ, Ort

Einsender (ggf. Stempel)

.....

.....

.....

.....



Laboratoriumsmedizin Dortmund

Brauhausstraße 4
44137 Dortmund

Tel.: 0231 · 95 72-0
Fax: 0231 · 57 98 34

info@labmed.de
www.labmed.de

Rückfragen an

Name

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Probenmaterial

Datum / Uhrzeit

.....

Blut/Vollblut

Citrat-Plasma [CP]

EDTA-Blut [E]

EDTA-Plasma [EP]

NaF-Blut [Na]

Serum [S]

Urin [U]

Morgenurin [UM]

sonst. Material / Anmerk.

Nur vom Labor auszufüllen

Auftragsnummer

.....

Rechnung

Rechnung an Patienten/in

Anforderungsschein Molekulargenetische Analytik

Stand: 12/2017

Probenmaterial (Monovetten können angefordert werden unter: 02306-9409680)

Probenentnahme (Datum/Uhrzeit):

- EDTA-Blut (≥ 2ml) DNA Mundschleimhautabstrich Paraffinschnitte/-block
- Fruchtwasser Chorionzotten Nabelschnurblut Andere:

Untersuchungsart / Gewünschte Analysen

Untersuchungsart: diagnostisch / differentialdiagnostisch Heterozygotentestung / prädiktiv pränatal

Auftrag:

- wie auf Anforderungsschein angekreuzt
- Gendiagnostik (Stufendiagnostik) bei V.a.

Bei Stufendiagnostik bitte alle Parameter und ggf. Priorisierung der Gene angeben. Ansonsten erfolgt die Analyse abgestuft nach Plausibilität.

1.
2.
3.

Angaben zum Patienten, bzw. Indexfall in dessen Familie

Besteht eine Schwangerschaft? Ja, SSW: Nein

Wurde die angeforderte Gendiagnostik bereits bei einem betroffenen Angehörigen durchgeführt? Ja Nein

Falls ja, unbedingt Ergebnis hier angeben oder Befundkopie beifügen. (Damit erhöht sich die Aussagekraft erheblich, außerdem Kostenreduktion möglich!)

Andernfalls bitte begründen, z.B. weil Indexfall nicht untersucht verstorben Indexbefund nicht verfügbar

Diagnose / Untersuchungsanlass / Symptome / Familienanamnese / Vorbefunde:

Einverständniserklärung Patient/in (Ein ausführliches Formular zur Aufklärung inkl. Einwilligungserklärung gem. GenDG findet sich unter www.labmed.de.)

Ich wurde durch u.g. Ärztin/Arzt gemäß Gendiagnostikgesetz aufgeklärt und (sofern gewünscht) humangenetisch beraten.

Ich willige in die genannte genetische Diagnostik ein.

Ort, Datum Unterschrift **Patient/in** bzw. Name und Unterschrift gesetzl. Vertreter/in Name/Stempel, Unterschrift verantwortl. **Ärztin/Arzt**

Ersatzweise Erklärung der/des verantwortlichen Ärztin/Arztes:

Patient/in (bzw. gesetzl. Vertreter) wurde gemäß Gendiagnostikgesetz aufgeklärt und (sofern gewünscht) humangenetisch beraten. Die schriftliche Einwilligung für die o.g. genetische Untersuchung liegt mir vor.

Ort, Datum Name/Stempel und Unterschrift verantwortl. **Ärztin/Arzt**

Diabetes

- MODY1 (HNF4A) ○ MODY2 (GCK, Glukokinase)
- MODY3 (HNF1A/TCF1) ○ MODY4 (PDX1)
- MODY5 (HNF1B/TCF2)
- mtDNA tRNA^{Leu} (MIDD; m.3243A>G)
- Permanenter neonataler Diabetes (PDX1)
- Transienter neonataler Diabetes (UPD6)

Endokrinologie und Fertilitätsstörungen

- Adipositas, siehe Stoffwechselerkrankungen
- Adrenogenitale Syndrome
 - 21-Hyd.-Defizienz, (CYP21A2)
 - 11B-Hyd.-Defizienz, (CYP11B1)
 - 3B-HSD-Defizienz, (HSD3B2)
 - 17α-Hyd.-Defizienz, (CYP17A1)
 - POR-Defizienz (P450-Oxidoreduktasemangel, POR)
- Autoimmunität
 - Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ1 ("APECED", AIRE)
- Diabetes, siehe oben!
- DSD (Disorders of Sex Development)
 - Aromataseinsuffizienz bei 46,XX (CYP19A1)
 - Antley-Bixler Syndrom *mit* DSD & Störung der Steroidbiosynthese (Oxidoreduktasemangel POR)
 - Adrenogenitales Syndrom [s.o.]
 - Androgenrezeptor AR (CAIS, PAIS)
 - Gonadendysgenese, vollständig XY / XX (SRY)
 - LHCGR Mutationen
 - SRD5A2 (5-alpha-Reduktase 2 Mangel)
 - HSD17B3 (17-B-Hydroxysteroid Dehydrogenase III Mangel)
- Fertilität (vgl. auch Pubertätsstörungen!)
 - Androgenrezeptor (AR-CAG-Repeat)
 - Azoospermiefaktor (AZF)
 - Azoospermie/Oligospermie durch FSHR Mutation
 - CBAVD (CFTR)
 - Ciläre Dyskinesie, primäre (PCD, siehe Lungenerkr.)
 - Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POF, FMR1)
- Hypokalzämie/ Hyperkalzämie
 - Kalzium-sensing-Rezep. (CASR: FHH, ADH, FIH, NSHPT)
- Pubertätsstörungen:
 - Pubertas präcox (gain of function LHCGR, Testotoxikose)
 - Hypergonadotroper Hypogonadismus (HH) mit Leydigzellhypoplasie I & II (inaktiv. Mut. LHCGR)
 - Hypergonadotroper Hypogonadismus (HH) mit Ovarialdysgenese bei 46,XX (inaktiv. Mut. FSHR)
 - Hypogonadotroper Hypogonadismus (HH) ohne Anosmie, HH (niHH/iHH, Gen: GnRHR)
 - HH mit oder ohne Anosmie (Kallmann Syndrom), Stufendiagnostik:
 - KAL1(HH1 bzw. KS1) ○ FGFR1 (HH2 bzw. KS2)
 - PROKR2 (HH3 bzw. KS3) ○ PROK2 (HH4 bzw. KS4)
 - CHD7 (HH5 bzw. KS5 DD CHARGE-Syndrom); weitere Loci und NGS in Vorbereitung
- Schilddrüse (nicht autoimmune Hyperthyreose)
 - TSHR, aktivierende/inaktivierende Mutationen
- Schilddrüsenanlagestörung oder Hypothyreose,
 - TSHR, inaktivierende Mutationen

- Tumorerkrankungen
 - Familiäre Hypophysenadenome FHT, FIPA (AIP)
 - MEN Typ I (MENIN, MEN1)
 - MEN Typ II (RET)
 - Phäochromozytom (VHL, SDHD, SDHB, SDHC, RET)
- Wachstum (Kleinwuchs, Hochwuchs/Makrosomie) siehe Wachstumsstörungen

Fettstoffwechsel / Arteriosklerose

- Apolipoprotein E Isoformen (E2, E3, E4)
- Hypercholesterinämie, familiäre:
 - APO B100 R3500Q, R3500W, R3513C
 - LDL-Rezeptor ○ PCSK9 ○ LDLRAP1
- Lipodystrophie Typ 2 (LMNA)
- Medium-Chain Acyl CoA Dehydrog. (MCAD, K329E)
- MTHFR (677 C/T Polymorphismus)

Fiebersyndrome, hereditäre

- Blau-Syndrom (NOD2/CARD15)
- CINCA (NOMID) Syndrom (NLRP3)
- Hyper-IgD Syndrom (HIDS, Mevalonatkinase, MVK)
- Mittelmeerfieber, fam. (FMF, Marenstrin-Gen, MEFV)
- Muckle Wells Synd. o. Kälteurtikaria FCU, FCAS (NLRP3)
- TRAPS (Periodisches Fieber, TNFRSF1A)
- Neutropenie, zyklische und kongenitale (ELANE)

Gastrointestinale Erkrankungen

- Acrodermatitis enteropathica (SLC39A4)
- M. Crohn (NOD2/CARD15)
- Fruktoseintoleranz, hereditäre (ALDOB, Aldolase B Mangel)
- Fruktose-1,6-Bisphosphatase Mangel (FBP1)
- Pankreatitis, siehe Pankreatitis / Pankreaserkrankungen
- PPI-Resistenz (Omeprazol/Pantoprazol) CYP2C19/CYP2C9
- Tumorerkrankungen, siehe Tumorerkrankungen
- Zöliakie (DQA1*05/DQB1*02 + DQA1*03/DQB1*0302)

Hämatologisch-Systemerkrankungen**

z.B. BCR-ABL, JAK2, TET2, IGVH u.v.m.

☞ Bitte speziellen Anforderungsschein nutzen!

Hämatologie

- Anämie, akut hämolyt. (Glukose-6-P-Dehydrogenase, G6PD)
- Anämie, chronisch hämolytische (Pyruvatkinase, PKRL)
- M. Bruton (BTK)
- Elliptozytose, hereditäre; siehe Sphärozytose
- Erythrozytosen, (Polyzythämie), familiäre:
 - ECTY1 EPOR Erythropoietin-Rezeptor,
 - ECTY2 VHL (Chuvash-Polyzythämie)
 - ECTY3 EGLN1 (Prollyhydroxylase/PHD2)
 - ECTY4 EPAS1 (HIF1α)
- Hämoglobinopathien:
 - α-Thalassämie, α-anomale Hämoglobine
 - β-Thalassämie, β-anomale Hämoglobine, z.B. HbS
 - δ-Thalassämie, δ-anomale Hämoglobine
 - δβ-Thalassämie, HFPF (Deletionscreening, MLPA, Seq)
- Neutropenie, zyklische und kongenitale (ELANE)
- Shwachman-Diamond Syndrom (SBDS)
- Sideroblastenanämie, X-Chromosomal (Delta-aminolevulinat synthase 2, ALAS2)

- Sphäro- und Elliptozytose, hereditäre:
 - Ankyrin (ANK1) ○ α-Spectrin (SPTA1)
 - β-Spectrin (SPTB) ○ Bande 3 (SLC4A1)
- Thrombopenie, kong. amegakaryozytische („CAMT“, MPL)
- Thrombozythämie, familiäre:
 - THPO-Rezeptor MPL ○ THPO (Thrombopoietin)

Hämostaseologie (Thrombophilie / Hämophilie)

- Antithrombin Mutationen (SERPINC1)
- Faktor V Leiden Mutation (R506Q)
- Faktor VII Mutationen (F7)
- Faktor XII Mutationen (F12)
- Glykoprotein Ia C807T Polymorphismus
- Homocystinurie (Cystathionin-β-Synthase, CBS)
- MTHFR (677 C/T Polymorphismus)
- M. Osler (Häm. Teleang., HHT1 ENG; HHT2 ACVRL1)
- PAI-1 (4G/5G Promotorpolymorphismus, SERPINE1)
- PAI-1 Mangel (Sequenzierung, SERPINE1)
- Protein C (PROC)
- Protein S (PROS1)
- Prothrombin (Faktor II) Mutation (20210 G/A)
- von-Willebrand-Syndrom (VWF)

Hauterkrankungen

- Acrodermatitis enteropathica (SLC39A4)
- Angioödem, hereditäres (HAE I & II; SERPING1)
- Angioödem Typ 3, östrogensensitiv (HAE-III; Faktor XII)
- Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ1 ("APECED", AIRE)
- Blau-Syndrom (NOD2/CARD15)
- CINCA (NOMID) Syndrom (NLRP3)
- Clouston-Synd./Hidrot Ektoder. Dysplasie 2 (HED2, GJB6)
- Dermopathie, restriktive ,letal (LMNA)
- Fabry, Morbus (FD, GLA, α-Galactosidase A-Gen)
- Hyper-IgD Syndrom (HIDS, Mevalonatkinase, MVK)
- Hyper-IgE-Syndrom, familiäres (HIES; STAT3)
- Ichthyose, X-chromosomal rezessive Form (RXL) (STS; m MLPA + m Seq.)
- Melanom, hereditär (CDKN2A, CDK4)
- Mittelmeerfieber, familiäres (FMF, Marenstrin-Gen, MEFV)
- Muckle Wells Syndrom o. Kälteurtikaria FCU, FCAS (NLRP3)
- Neutropenie, schwere kongenitale (CN; CSF3R)
- Neutropenie, zyklische und kongenitale (ELANE, syn. ELA2)
- M. Osler (Häm. Teleang., HHT1 ENG; HHT2 ACVRL1)
- TRAPS (Periodisches Fieber, TNFRSF1A)

Herz-/Gefäßerkrankungen

- Arrhyth.rechtsvent.Kardiomyopathie ○ AVR D7, DES;
 - AVR D12, JUP; ○ AVR D5, TMEM43
- Brugada Syndrom (BrS):
 - SCN5A, ○ GPD1L, ○ CACNA1C, ○ CACNB2, ○ SCN1B, ○ KCNE3, ○ SCN3B, ○ HCN4, ○ TRPM4
- CADASIL (NOTCH3)
- DiGeorge Syndrom (Deletionsnachweis, MLPA)
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM):
 - LMNA, ○ MYH7, ○ TNNT2, ○ MYBPC3, ○ SGCD, ○ TCAP, ○ FKTN

☞ Weitere Untersuchungen Seite 3 -5!

Herz-/ Gefäßerkrankungen Fortsetzung

- Fabry, Morbus (FD, GLA, α-Galactosidase A-Gen)
- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM):
 - MYBPC3, ○ MYH7, ○ TNNT2, ○ TNNI3, ○ GLA, ○ CAV3, ○ DMD
- Kardio-Fazio-Kutanes-Syndrom (CFC-Syndrom), siehe Syndromale Erkrankungen
- Loews-Dietz-Syndrom (Marfan-S. Typ 2; TGFBR1, TGFBR2)
- Long-QT-Syndrom (LQT):
 - KCNQ1 (LQT1), ○ KCNH2 (LQT2, HERG), ○ SCN5A (LQT3), ○ ANK2 (LQT4), ○ KCNE1 (LQT5), ○ KCNE3 (LQT6), ○ KCNJ2 (LQT7), ○ CACNA1C (LQT8), ○ CAV3 (LQT9), ○ SCN4B (LQT10), ○ AKAP9 (LQT11), ○ SNTA1 (LQT12), ○ KCNJ5 (LQT13)
- Marfan-Syndrom Typ 1 (FBN1)
- Noonan Syndrom, siehe Syndromale Erkrankungen
- M. Osler (Häm. Teleang., HHT1 ENG; HHT2 ACVRL1)
- Short-QT-Syndrom (SQT):
 - KCNH2 (SQT1, HERG), ○ KCNQ1 (SQT2), ○ KCNJ2 (SQT3)
- Sick Sinus Syndrom ○ HCN4 ○ SCN5A
- Vorhofflimmern, Familiäres (SCN1B)
- Williams-Beuren Syndrom (MLPA)

HLA-Typisierung

- HLA-Typisierung:
 - HLA-A ○ HLA-B ○ HLA-C
 - HLA-DQB1 ○ HLA-DQA1 ○ HLA-DRB1
 - Abacavir Hypersensitivitätsreaktion (HLA-B*5701)
 - M. Bechterew (HLA-B27, ggf. Subtypisierung)
 - Narkolepsie (DQB1*0602)
- Zöliakie (DQA1*05/DQB1*02 + DQA1*03/DQB1*0302)

Hörstörungen

- mtDNA tRNA^{Leu} (MIDD; m.3243A>G)
- Neurofibromatose Typ 2 (NF2)
- Pendred Syndrom (SLC26A4, DFNB4)
- Sensorineurale nicht syndromale Hörstörung Typ 1 (DFNB1, GJB2/CX26 und ggf. GJB6/CX30)

Kraniosynostosen

- Antley-Bixler-Syndrom mit DSD und Störung der Steroidbiosynthese (POR)
- Apert-Syndrom (FGFR2)
- Beare-Stevenson-Syndrom (FGFR2)
- Crouzon-Syndrom (FGFR2)
- Crouzon-Syndrom mit Acanthosis nigricans (FGFR3)
- Muenke-Syndrom (FGFR3)
- Pfeiffer-Syndrom (FGFR1, FGFR2)
- Saethre-Chotzen-Syndrom (TWIST, ggf. FGFR3)

Lebererkrankungen

- α1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- Amyloid-Polyneuropathie, TTR-assoziiert (TTR)
- Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A1)
- Dubin-Johnson Syndrom (ABCC2)
- M. Gaucher (GBA)
- Hämochromatose:
 - Typ1, HFE Mutationen C282Y, H63D, S65C
 - Typ1, HFE Sequenzierung
 - Typ2A, Hemojuvelin (HJV) ○ Typ2B, Hfeclidin (HAMP)

- Hämochromatose Fortsetzung:
 - Typ3 Tranferrinrezeptor 2 (TFR2)
 - Typ4 Ferroportin (SLC40A1)
 - Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom (FTL, zur DD)
- M. (Gilbert) Meulengracht, UGT1A1 Promot. TA-Repeat
- Porphyrinen, siehe dort!
- M. Wilson (ATP7B)

Lungenerkrankungen

- α1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- Ciliäre Dyskinesie, primäre (PCD): ○ DNAI1 ○ DNAH5 ○ DNAH11 ○ CCDC39 ○ CCDC40 ○ DNAI2 ○ DNAAF2 (KTU) ○ RSPH4A ○ RSPH9
- Cystische Fibrose, Mukoviszidose (CFTR)

Muskelerkrankungen

- Duchenne/Becker Muskeldystrophie ○ MLPA + ○ Seq.
- Emery Dreifuss Muskeldystrophie (EMDM):
 - (EMD, Xq28)
 - LMNA (LaminA/C, 1q21.2 dom. / rezes.)
- Gliedergürteldystrophien (auch als NGS-Panel auf Anfrage)
Dominant:
 - LGMD1A (MYOT) ○ LGMD1B (LMNA)
 - LGMD1C (CAV3) ○ LGMD1D (DNAJB6)
 - LGMD1E (DES) ○ LGMD1F (TNPO3)*Rezessiv:*
 - LGMD2A (CAPN3), ○ LGMD2B (DYSF),
 - LGMD2C (SGCG), ○ LGMD2D (SGCA),
 - LGMD2E (SGCB), ○ LGMD2F (SGCD),
 - LGMD2G (TCAP), ○ LGMD2H (TRIM3),
 - LGMD2I (FKRP), ○ LGMD2J (TTN),
 - LGMD2K (POMT1), ○ LGMD2L (AN05),
 - LGMD2M (FKTN), ○ LGMD2N (POMT2),
 - LGMD2O (POMGNT1), ○ LGMD2Q (PLEC).

- Kongenitale Muskeldystrophie (LMNA)

- Miyoshi Muskeldystrophie
 - Typ 1(DYSF), ○ Typ 3(AN05)
- Myofibrilläre Myopathie (MYOT)
- Myopathie mit Spheroidkörpern (MYOT)

- Myotone Dystrophie
 - Typ 1 (DMPK), ○ Typ 2 (ZNF9)
- Okulopharyngeale Muskeldystrophie (PABPN1)
- Rippling Muskelerkrankung Typ 2 (RMD 2, Caveolin 3)
- Spinale Muskelatrophie (SMA1-4, SMN1 copy number)
- Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA, Kennedy-Syndrom)

Neurologische und psychiatrische Erkrankungen

- Alternierende Hemiplegie des Kindesalters (AHC, ATP1A2)
- Alzheimer-Demenz, familiäre:
 - Amyloid-Vorläufer-Protein (APP, Exon 16 und 17)
 - Präsenilin 1 (PSEN1) ○ Präsenilin 2 (PSEN2)
 - Prion-Protein-Gen (PRNP, zur Differentialdiagnose)
- Amyloid-Polyneuropathie, TTR-assoziiert (TTR)
- CADASIL (NOTCH3)
- Dentatorubrale Pallidoluische Atrophie (DRPLA, ATN1)
- Dravet Syndrom (SCN1A)
- Episodische Ataxie Typ 1 (EA1, KCNA1)
- Episodische Ataxie Typ 2 (EA2, CACNA1A)

- Epilepsie Syndrome:
 - GABRG2 (GEFS+3)
 - GLUT1-Defizit-Syndrom (SLC2A1)
 - KCNQ2 (BFNS1, BFNS, BFIE, EIEE7, Myokymia),
 - KCNQ3 (BFNS2, BFIE, Myoclonus Epilepsie),
 - PCDH19 (EIEE9)
 - SCN1B (GEFS+1),
 - SCN2A (BFNS, BFIC3, GEFNIS, EIEE11)
- Familiäre hemiplegische Migräne (FHM):
 - FHM1 (CACNA1A1), ○ FHM2 (ATP1A2),
 - FHM3 (SCN1A)
- Fragiles X-Syndrom (FRAXA; FMR1)
 - zusätzl. Seq. + MLPA
- Friedreich Ataxie (FRDA1, FXN, GAA-Repeat + Seq.)
- Frontotemporale Demenz (FTD):
 - Mikrotubuli-assoziiertes Protein Tau (MAPT/FTDP-17)
 - Ubiquitin-positive FTD (GRN/FTLDU)
- Hirschsprung Erkrankung Typ1 (RET)
- Huntington Krankheit (Chorea Huntington, HD)
- Hydrocephalus (L1CAM)
- Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)
- Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA):
 - Aceruloplasminemia (CP)
 - Neuroferrinopathie, NBIA3 (FTL)
 - Pantothenat-Kinase asso. Neurodegeneration, PKAN/NBIA1 (PANK2)
- Neuropathien, hereditäre:
 - CMT1A (PMP22 Duplikation) ○ CMT1B (MPZ)
 - CMT1C (LITAF/SIMPLE) ○ CMT1D (EGR2)
 - CMT1E (PMP22 Punktmutationen, Seq.)
 - CMT1F (NEFL) ○ CMT2A2 (MFN2)
 - CMT2B1 (LMNA) ○ CMT2E (NEFL)
 - CMT2I, J (MPZ) ○ CMTX1 (GJB1/CX32)
 - HNPP/Tomakulöse Neuropathie (PMP22 Deletion & Seq.)
 - Dejerine-Sottas Syndr./DSS (PMP22, MPZ, EGR2, NEFL)
 - kongen. hypomyel. Neurop./CHN (PMP22, MPZ, EGR2)
- Optikus Atrophie
Lebersche hereditäre Optikus Neuropathie (LHON, Mito.)
 - m.3460A, m.11778A, m.14484C,
 - MTND1, MTND4L, MTND4, MTND5,
 - MTND2, MTND3, MTATP6, MTCO3, MTCYB
 - Optikus Atrophie Typ 1 (OPA1, autosomal dom.)
- Prion-Erkrankungen, familiäre:
 - Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, familiär (PRNP)
 - Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom (PRNP)
 - Insomnie, fatal familiäre (PRNP)
- Spinale Muskelatrophie (SMA1-4, SMN1 copy number)
- Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA, Kennedy-Syndrom)
- Spinocerebelläre Ataxie
 - SCA1 (ATXN1), SCA2 (ATXN2), SCA3 (ATXN3),
 - SCA6 (CACNA1A), ○ SCA7 (ATXN7), ○ SCA8 (ATXN8)
 - SCA12 (PPP2R2B), ○ SCA17 (TBP, HDL4)
- Torsionsdystonie (TOR1A/DYT1 GAG-Deletion)
- M. Wilson (ATP7B)

☞ Weitere Untersuchungen Seite 4 -5!

Nierenerkrankungen

- Kongenitaler nephrogener Diabetes insipidus (AVPR2)
- Polyzystische Nierenerkrankung. dominant
 - Typ 1 (PKD1) und ○ Typ2 (PKD2)
- WAGR-Syndrom (PAX6 und WT1 MLPA)
- Nierenzellkarzinom, papillär TYP1 (MET) o. Typ2 (FH)

Pankreatitis / Pankreaserkrankungen

- Atypische Cystische Fibrose, Mukoviszidose (CFTR)
- Hereditäre Pankreatitis, Kationisches Trypsinogen (PRSS1)
- Pankreasagenese, hereditäre (PAGEN, PDX1)
- Peutz-Jeghers Syndrom (PJS, STK11)
- Shwachman-Diamond-Syndrom (SBDS)
- Pankreatitis Disposition, Chymotrypsin C (CTRC)
- Pankreatitis Disposition, Trypsin Inhibitor (SPINK1)

Pharmakogenetik

- Abacavir Hypersensitivitätsreaktion (HLA-B*5701)
- ABCC2, genetischer Transporterstatus
- Carboxylesterase 1 (CES1, z.B. b. Ritalin-, Tamiflu-Gabe)
- Cholinesterase, atypische (BCHE, Butyrylcholinesterase)
- COMT genet. Status (Morphin-Dos.)
- Cumarin/Phenprocoumon/Warfarin – fragl. Dosierung bei V. a. erhöhte Cumarin-Sensitivität
 - VKORC1 (Vit. K Epoxidreduktaseplx. 1) ○ CYP2C9 (○ EPHX1, ○ GGCCX, ○ ORM1, ○ PROC rs2069919) 📌
- bei V. a. Cumarin-Resistenz
 - VKORC1 (Vit. K Epoxidreduktaseplx. 1) ○ CYP4F2
- Cytochrom P450 Isoenzyme genetischer Metabolisierungsstatus:
 - CYP1A1 ○ CYP1A2 ○ CYP2B6 ○ CYP2C8
 - CYP2C9 ○ CYP2C19 (z.B. PPI)
 - CYP2D6 (z.B. bei Tamoxifen)
 - CYP2E1 ○ CYP3A4 ○ CYP3A5
 - CYP19A1 (Östrogentherap., AI-Therapie)
- Dihydropyrimidin-Dehydrog. (DPD, Exon-14 skipping DPYD)
- Glukose-6-P-Dehydrogenase-Mangel (G6PD)
- GSTM1 ○ GSTP1 ○ GSTT1 genet. Detoxifikationsstatus
- IL28B-Polymorphismus (rs12979860)
- ITPA-Polymorphismen (rs1127354 und rs7270101)
- MDR1 (ABCB1, PGP 170) genet. Transporterstatus
- M. (Gilbert) Meulengracht, UGT1A1 (Promot. TA-Repeat)
- MTHFR (677 C/T, 1298A/C) Methotrexat-Unverträgl.
- NAT1 ○ NAT2 genet. Acetylierungsstatus
- NQO1 genet. Metabolisierungsstatus z.B. bei Benzolexpo.
- PON1 (Paraoxonase 1) z.B. bei Clopidogrelresistenz
- SLC01B1 (OATP2) z.B. Statin- oder Methotrexat-Gabe
- SOD2 genet. Metabolisierungsstatus
- SULT1A1 genet. Metabolisierungsstatus
- Testosteron-Therapie (AR-CAG-Repeat)
- Thiopurin-S-Methyltransferase (TPMT-Defizienz)
- UGT1A1 genet. Detoxifikationsstatus Irinotecan (SN38)
- UGT1A7 genet. Detoxifikationsstatus Irinotecan (SN38)

Porphyrien

- Coproporphyrinogenoxidase (hered. Koproporphyrin, CPOX)
- Delta-aminolevulinat synthase 2 (Erythropoetische Protoporphyrin, X-chromosomal rezessiv, ALAS2)
- Ferrochelatase (Erythropoetische Protoporphyrin, FECH)
- Hydroxymethylbilansynthase (akut intermitt. Por, HMBS)
- Protoporphyrinogenoxidase (Porphyria variegata, PPOX)

- sek. Koproporphyrin wg. Dubin-Johnson Syndrom (ABCC2)
- Uroporphyrinogen-Decarboxylase (P. cutanea tarda, UROD)

Skelett- und Bindegewebserkrankungen

- Achondrogenesis Typ 1B (ACG1B, SLC26A2)
- Achondroplasie (FGFR3)
- Akromesomale Dysplasie Typ Maroteaux (NPR2)
- Arachnodaktylie, kong. kont. (CCS, Beals-Hecht Syn., FBN2)
- Atelosteogenesis Typ 2 (AO2, SLC26A2)
- Diastrophe Dysplasie (DTD, SLC26A2)
- Ehlers-Danlos-Syndrom:
 - COL5A1 ○ COL5A2 (klassischer Typ, I & II)
 - COL3A1 (vaskulärer Typ, IV)
 - COL1A1 ○ COL1A2 (Ex. 6, Arthrochalasie Typ, VIIA/B)
- Gnathodiaphyseale Dysplasie (ANO5)
- Homocystinurie (Cystathionin-β-Synthase, CBS)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Hypophosphatasie (ALPL)
- Kraniosynostose, siehe dort!
- Loeys-Dietz-Syndrom (Marfan-S. Typ 2; TGFBR1, TGFBR2)
- Mandibuloacral Dysplasie, atypisch (LMNA)
- Marfan-Syndrom Typ 1 (FBN1)
- Multiple Epiphysäre Dysplasie (MED/EDM), dominant
 - COMP (Typ 1) ○ COL9A2 (Typ 2) ○ COL9A3 (Typ 3)
 - MATN3 (Typ 5) ○ COL9A1 (Typ 6)
- Multiple Epiphysäre Dysplasie (MED/EDM), rezessiv (SLC26A2)
- Osteogenesis imperfecta (COL1A1/COL1A2)
- Pseudoachondroplasie (PSACH, COMP)
- SHOX-Defizienz:
 - Leri-Weill Syndrom
 - Langer Syndrom
 - idiopathischer Kleinwuchs
- Shwachman-Diamond Syndrom (SBDS)
- Thanatophore Dysplasie (FGFR3)

Stoffwechselerkrankungen

- Adipositas frühmanifest + rote Haare (POMC)
- Adipositas frühmanifest
 - MC4R
 - LEP
 - LEPR
 - POMC (+ rote Haare)
- Cystische Fibrose, Mukoviszidose (CFTR)
- Diabetes Insipidus (AVPR2)
- Diabetes mellitus, transient neonatal, 1 (UPD6, ZFP57)
- M. Fabry (FD, GLA, α-Galactosidase A-Gen)
- Fruktoseintoleranz, hereditäre (ALDOB, Aldolase B-Mangel)
- Fruktose-1,6-Bisphosphatase Mangel (FBP1)
- Galaktosämie, klass. (Galaktose-1-P-Uridyltransf., GALT)
- M. Gaucher (GBA)
- Glycogenose Typ XIV (PGM1)
- Homocystinurie (Cystathionin-β-Synthase, CBS)
- Laktoseintoleranz (-13910 Polymorphismus)
- Lipodystrophie Typ 2 (LMNA)
- Medium-Chain Acyl CoA Dehydrog. (MCAD, K329E)
- M. (Gilbert) Meulengracht, UGT1A1 Promot. TA-Repeat

- Phenylketonurie (Phenylalaninhydroxylase PAH)
- M. Wilson (ATP7B)

Syndromale Erkrankungen

- 1p36 Deletionssyndrom (MLPA)
- 2p16.3-Deletionssyndrom (MLPA)
- 15q11-q13-Duplikationssyndrom (mat., MLPA, Mikrosat.)
- Angelman-Syndr. (15q.11-13 Del./Meth.- MLPA, UPD15 UBE3A-Seq.+ weiterführende MLPA)
- Alpha-Thalassämie mentale Retardierung-Syndrom, X-chromosomal (ATRX-Syndrom)
- Arachnodaktylie, kong. kont. (CCS, Beals-Hecht Syn., FBN2)
- Array-Analyse (DNA-Chip) bei mentaler Retardierung u/o Dysmorphie
- Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ1 ("APECED", AIRE)
- Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (BRRS, PTEN)
- Bardet-Biedel Syndrom:
 - BBS1 ○ BBS2 ○ BBS10
 - BBS11 (TRIM32)
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS)
 - 11p15.5 (MLPA), ○ CDKN1C- Seq.
- Blau-Syndrom (NOD2/CARD15)
- Carpenter Syndrom (RAB23)
- CHARGE-Syndrom (CHD7)
- Ciliäre Dyskinesie, primäre (PCD, siehe Lungenerkrankg.)
- Clouston-Syndrom (Hidrot. Ektoder. Dysplasie 2, HED2, HJB6)
- Costello-Syndrom (HRAS)
- Cri-du-chat Syndrom (5p15, MLPA)
- Diabetes mellitus, transient neonatal, 1 (UPD6, ZFP57)
- DiGeorge Syndrom (Deletionsnachweis, MLPA)
- Ehlers-Danlos Syndrom (siehe Skelett-/ Bindegewebserkrankungen)
- Floating-Harbor Syndrom (SRCAP)
- Fragiles X-Syndrom (FRAXA; FMR1)
 - zusätzlich Seq. + MLPA
- Hirschsprung Erkrankung Typ1 (RET)
- Homocystinurie (Cystathionin-β-Synthase, CBS)
- Hutchinson-Gilford Progerie (LMNA)
- Kardio-Fazio-Kutanes-Syndrom (CFC-Syndrom):
 - BRAF ○ MAP2K1 ○ MAP2K2 ○ KRAS
- Kraniosynostose, siehe dort!
- Langer-Giedion Syndrom (TRPS1- & EXT1-MLPA, 8q24)
- Leopard-Syndrom: ○ PTPN11 ○ RAF1 ○ BRAF
- Loeys-Dietz-Syndrom (Marfan-S. Typ 2; TGFBR1, TGFBR2)
- Malouf-Syndrom (LMNA)
- Marfan-Syndrom Typ 1 (FBN1)
- MELAS Syndrom (m.3243A>G)
- Mentales Retardierungssyndrom X-linked Typ13 (MRX13, MECP2) oder Lubs-Typ (MRXL, MECP2)
- Mikrozephalie Typ 5 (MCPH5, ASPM)
- Miller-Dieker Syndrom (MLPA, 17p13.3)
- Neurofibromatose: ○ Typ 1 (NF1) ○ Typ 2 (NF2)
- Noonan-Syndrom:
 - PTPN11 ○ SOS1 ○ RAF1 ○ KRAS
 - NRAS ○ BRAF ○ MAP2K1

📌 Weitere Untersuchungen Seite 5!

Syndromale Erkrankungen Fortsetzung

- Pendred Syndrom (SLC26A4, DFNB4)
- Phelan-McDermid Syndrom (22q13, MLPA)
- Potocki-Lupski Syndrom (17p11.2, MLPA)
- Prader Willi-Syndr. (15q.11-12 Del./Meth.-Test, Mikrosat.)
- Proteus-Syndrom / Proteus-like-Syndrom (PTEN)
- Rett-Syndrom (RTT, MECP2, Sequenzierung & MLPA)
- Rubinstein-Taybi Syndrom ○ CREBBP, ○ EP300
- SHOX-Defizienz:
 - Leri-Weill Syndrom
 - Langer Syndrom
 - idiopathischer Kleinwuchs
- Shwachman-Diamond Syndrom (SBDS)
- Simson-Golabi-Behmel Syndrom Typ 1 (GPC3)
- Silver-Russel-Syndrom (SRS)
 - 11p15.5, ○ UPD7 (MLPA & Mikrosat.-Analyse)
- Smith-Magenis Syndrom (SMS, MLPA, 17p11.2)
- Sotos Syndrom ○ Typ 1 (NSD1), ○ Typ 2 (NFIX)
- Subtelomerscreening (Mentale Retardierung, MLPA)
- Uniparentale Disomie 14 (UPD14, MLPA & Mikrosat.-Analyse)
- WAGR- oder WAGRO- Syndrom (MLPA, 11p14-p12)
- Williams-Beuren Syndrom (MLPA)
- Wolf-Hirschhorn Syndrom (4p16, MLPA)
- Y-Chromosom Nachweis (bei Turner Syndrom)

Tumorerkrankungen / Erbliche Tumorsyndrome

- Brust-und/oder Ovarialkrebsyndrom, hereditär
 - BRCA1 ○ BRCA2 ○ RAD51C ○ RAD51D ○ TP53
 - CHEK2 ○ PALB2 ○ SMARCA4
- CMMRD Syndrom („Constitutional Mismatch Repair“ Defizienz)
 - MLH1 ○ MSH2 ○ MSH6 ○ PMS2 (rezessiv)
 - Mikrosatelliteninstabilität im Tumor (MSI)
- Cowden Syndrom (PTEN)
- Cowden-like Syndr.(Brust/Niere/pap. Schilddr. SDHD+B)
- Familiäre Hypophysenadenome FHIT, FIPA (AIP)
- Gastrointest. Stromatumor, hereditär
 - KIT, PDGFRA, (ggf. NF1)
 - Carney-Stratakis-Syndr. mit GIST & Paragangliomen
Insb. Pädiatrische Pat. (SDHB, SDHD, SDHC)
- HNPCC (Lynch-Syndr., Kolon-CA, fam. nicht-polypöses)
 - MLH1 ○ MSH2 ○ MSH6 ○ PMS2 (dominant)
 - Mikrosatelliteninstabilität im Tumor (MSI) ○ BRAF
- Leiomyomatose & Nierenkarzinom, papillär (FH)
- Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)
- Magenkarzinom, hereditär diffuses (CDH1)
- Melanom-Astrozytom-Syndrom (CDKN2A)
- Melanom, familiäres; Melanoma-Pankreaskrebs-Syndrom
 - CDKN2A, ○ CDK4
- MEN: ○ Typ I (MENIN, MEN1) ○ Typ II (RET)
- Neurofibromatose: ○ Typ 1 (NF1) ○ Typ 2 (NF2)
- Nierenzellkarzinom, papillär TYP1 (MET) o. Typ2 (FH)
- Peutz-Jeghers Syndrom (PJS, STK11)
- PTEN-Hamartom-Tumor Syndrome (PTEN)
- Phäochromozytom/Paragangliomsyndrome
 - PGL1 SDHD, ○ PGL3 SDHC, ○ PGL4 SDHB
- Phäochromozytom (VHL, SDHD, SDHB, SDHC, RET)

- Polyposis (Coli), adenomatöse fam. (FAP; APC)
- Polyposis (Coli), adenom. attenuierte fam. (AFAP; APC)
- Polyposis Coli, adenom. attenuierte fam. rezessiv (MAP, AFAP; MUTYH)
- Schilddrüsenkarzinom, medulläres (FMTC, RET)
- Shwachman-Diamond Syndrom (SBDS)
- Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)

➤ Tumorscreening**:

- Darmkrebscreening (SEPT9)
(EDTA oder CPDA Plasma, frisch, CPDA Röhrchen können angefordert werden! Tel. 02306 9409680)

☛ Leukämie/ Hämato-onkolog. Systemerkrankungen: Bitte speziellen Anforderungsschein nutzen!

☛ Molekularpathologische Untersuchungen**: Bitte speziellen Anforderungsschein nutzen!

Wachstumsstörungen

Hochwuchs/Makrosomie

- Arachnodaktylie, kongenitale kontrak. (CCS, Beals-Hecht Syn., FBN2)
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS)
 - 11p15.5 (MLPA), ○ CDKN1C- Seq.
- Homocystinurie (Cystathionin-β-Synthase, CBS)
- Marfan Syndrom Typ 1 (FBN1)
- Proteus Syndrom / Proteus-like-Syndrom (PTEN)
- Sotos Syndrom Typ 1 (NSD1), ○ Typ 2 (NFIX)
- Weaver Syndrom Typ 1 WWS1 (EZH2)

Kleinwuchs/Mikrosomie

- Achondroplasie (FGFR3)
- Akromesomele Dysplasie Typ Maroteaux (NPR2)
- Diastrophe Dysplasie (DTD, SLC26A2)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Multiple Epiphysäre Dysplasie (MED/EDM),
siehe Skelett- und Bindegewebserkrankungen!
- Noonan-Syndrom:
 - PTPN11 ○ SOS1 ○ RAF1
 - KRAS ○ NRAS ○ BRAF
- Pseudoachondroplasie (PSACH, COMP)
- SHOX-Defizienz:
 - Leri-Weill Syndrom
 - Langer Syndrom
 - idiopathischer Kleinwuchs
- Silver-Russel-Syndrom (SRS)
 - 11p15.5, ○ UPD7 (MLPA & Mikrosat.-Analyse)

Andere gewünschte Analysen (ggf. nach Absprache):

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Legende: ** fällt nicht unter das Gendiagnostikgesetz