

<b>Geschäftsführer:</b> Dr. Hagen Pommerenke	Prof. Dr. Gundula Thiel (FÄ für Humangenetik) Prof. Dr. Per Odin (FA für Neurologie)
<b>Wissenschaftliche Mitarbeiter</b> Manuela Hesse (Molekularbiologin) Dr. Stefan Weiß (Molekularbiologe) Douglas Friday (Molekularbiologe)	PD Dr. Michael Steiner (FA für Laboratoriumsmedizin) Dr. Goran Matić (FA für Laboratoriums- und Transfusionsmedizin) Dr. Agnes Knopp (Fachhumangenetikerin)

Patient	
Name, Vorname	
Geburtsdatum	
Straße	
PLZ, Ort	

Einsender (ggf. Stempel)	
Name	
Praxis/Klinik/Institut	
Adresse	

Geschlecht:  W  M  
 Kostenträger  GKV (Überweisungsschein bitte beifügen)  
 Patient/in (Privat) (Adresse bitte oben eintragen)  
 Klinik

Tel./Fax-Nr. \_\_\_\_\_  
 Befund per Fax?  Ja  Nein

SSW nach US: \_\_\_\_\_  
 Probenentnahme am: \_\_\_\_\_ Wiedervorstellung am: \_\_\_\_\_

**Untersuchungsmaterial**

- Zytogenetik**
- Heparin-Blut (10 mL bei RT)
  - Knochenmarkaspirat in Heparin (5 mL bei RT)
  - Fruchtwasser (15-20 mL bei RT)
  - Chorionzotten (10-20 mg im sterilen Medium bei RT)
  - Sonstiges (bitte anfragen)

- Molekulargenetik**
- EDTA-Blut (3-5 mL bei RT)
  - DNA (1-5 µg bei RT)
  - Zellkultur z.B. Fibroblasten (25 mL, konfluent bei RT)
  - Chorionzotten (10-20 mg im sterilen Medium bei RT)
  - Fruchtwasser (15-20 mL bei RT)

Materialentnahme für Zytogenetik: Montag - Donnerstag; Freitag und Samstag nach vorheriger Absprache.  
 Transport innerhalb von 24h sicherstellen  
 Bei der Einsendung von Pränatalproben für die Molekulargenetik bitten wir um vorherige (1-2 Tage) Kontaktaufnahme  
 Genetische Untersuchungen belasten **nicht** das Laborbudget

**Diagnose / Anamnese**

Klinische Symptomatik / Familienanamnese (ggf. auf der Rückseite):

Ergebnisse / Befunde von Voruntersuchungen (ggf. bitte in Kopie beilegen):

**Einverständnis des Patienten / der Patientin / des (gesetzlichen) Vertreters (gemäß GenDG Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung!) - bzw. ggf. Kopie einer gemäß GenDG der verantwortlichen ärztlichen Person erteilten Einwilligungserklärung**

- Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung und unter Kenntnis meines Widerrufsrechtes mein Einverständnis mit der geplanten genetischen Analyse und der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahme.  Ja  Nein
- Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial darf zum Zweck einer ggf. erforderlichen bzw. gewünschten Überprüfung des Ergebnisses bzw. weiterführender genetischer Untersuchungen aufbewahrt werden.  Ja  Nein
- Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial darf für laboranalytische Qualitätskontrollmaßnahmen oder wissenschaftliche Zwecke (nicht Zutreffendes bitte streichen) aufbewahrt werden.  Ja  Nein
- Nach den gesetzlichen Vorgaben müssen die Ergebnisse der Untersuchungen nach 10 Jahren vernichtet werden; ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse über diese Frist hinaus aufbewahrt werden dürfen, damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen.  Ja  Nein
- Mir ist bekannt, dass ich meine Einwilligung zu der genetischen Untersuchung, der Mitteilung der Untersuchungsergebnisse sowie zur Aufbewahrung der Probe jederzeit und ohne Angabe von Gründen zurückziehen kann.  Ja  Nein

Ort, Datum	Unterschrift Patient[in] bzw. gesetzlicher Vertreter	Stempel und Unterschrift verantwortliche(r) Arzt/Ärztin
------------	--	---

## Zytogenetik (Chromosomenanalyse/FISH)

- Postnatale Zytogenetik (peripheres Blut)

### Tumorzytogenetik (Knochenmark)

- Erstdiagnose
- Therapiekontrolle
- vorangegang. Therapie
- Z.n. Transplantation

Datum :

--	--	--	--	--

Datum :

--	--	--	--	--

Geschlechtsdifferenz

Art der Therapie : \_\_\_\_\_

- Pränatale Zytogenetik (Fruchtwasser/Chorionzotten)

- Ja
- Nein

## Onkologie

### Material : EDTA-Blut

- Alagille-Syndrom 1 (JAG1)
- Alagille-Syndrom 2 (NOTCH2)
- APC-assoziierte Polypose, FAP (APC)
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom (CDKN1C)
- Mamma-/Ovarialkarzinom, familiär (BRCA1, BRCA2)
- Mamma-/Ovarialkarzinom, familiär (RAD51C)
- Gastrointestinaler Stromatumor, GIST (KIT, PDGFRA)
- Hereditäres diffuses Magenkarzinom (CDH1)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom Typ 1, HNPCC1 (MSH2)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom Typ 2, HNPCC2 (MLH1)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom Typ 4, HNPCC4 (PMS2)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom Typ 5, HNPCC5 (MSH6)
- Lymphoproliferatives-Syndrom, X-chromosomal (SH2D1A)

- Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)
- Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (RET)
- MYH-assoziierte Polypose (MUTYH)
- Peutz-Jeghers Syndrom (STK11)
- Prostatakarzinom (ELAC2, RNASEL, BRCA2, SRD5A2)
- Nierenzellkarzinom, papillär (MET)
- Sotos-Syndrom (NSD1)
- Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)

### Material : Tumorgewebe (Paraffinschnitt)

- BCR-ABL Fusionsgen (BCR, ABL1)
- BRAF-assoziierte Tumorerkrankung [V600E] (BRAF)
- EGFR-assoziierte Tumorerkrankung (EGFR)
- Gastrointestinaler Stromatumor, GIST (KIT, PDGFRA)
- KRAS-assoziierte Tumorerkrankung (KRAS)
- Mikrosatelliten-Instabilität bei HNPCC (MMR-Gene)

## Hämostaseologie/Hämatologie

### Hämostaseologie

- Antithrombin-Mangel (AT3)
- Fibrinogen; A-, Dys-, Hypofibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)
- Faktor II-Mangel (F2)
- Faktor V-Mangel (F5)
- Faktor VII-Mangel (F7)
- Faktor VIII-Mangel (Hämophilie A) (F8)
- Faktor IX-Mangel (Hämophilie B) (F9)
- Bernard-Soulier-Syndrom (GP1BA, GP1BB, GP9)

- Protein C-Mangel (PROC)
- Protein S-Mangel (PROS1)
- Faktor X-Mangel (F10)
- Faktor XI-Mangel (F11)
- Faktor XII-Mangel (F12)
- Faktor XIII-Mangel (F13A1, F13B)
- Von Willebrand-Syndrom (VWF)
- Thrombasthenie Glanzmann (ITGA2B, ITGB3)
- MYH9-assoziierte Thrombozytopenie (MYH9)

### Hämoglobinopathie

- $\alpha$ -Thalassämie (HBA1, HBA2)
- $\beta$ -Hämoglobinopathie (HBB)
  - $\beta$ -Thalassämie
  - Sichelzellanämie
  - Andere  $\beta$ -Hämoglobinopathien (HbC, HbD usw.)
- $\delta\beta$ -Thalassämie inkl. Hb Lepore und HPFH (HBB, HBD)

- Glukose-6-Phosphat- Dehydrogenase-Mangel (G6PD)
- Pyruvat-Kinase-Mangel (PKLR)

### Hämatologie

- Polycythaemia vera/ET (JAK2)
- Mastozytose [D816V] (KIT)

- Akute myeloische Leukämie [AML] (FLT3)
- CML: BCR/ABL Fusionsgen, qualitativ (BCR, ABL1)
- CML: BCR/ABL Fusionsgen, quantitativ (BCR, ABL1)

## Pharmakogenetik

- Azathioprin-Toxizität (TPMT)
- Fluorpyrimidin (5-FU)-Toxizität (DPYD IVS14+1 G>A)
- Irinotecan-Toxizität (UGT1A1)

- Maligne Hyperthermie (RYR1)
- Phenprocoumonsensitivität (VKORC1, CYP2C9)
- Postoperatives Apnoerisiko (BCHE)

## Endokrinologie

- Adrenogenitales Syndrom, 21-Hydroxylase-Mangel (CYP21A2)
- Adrenogenitales Syndrom 11- $\beta$ -hydroxylase-Mangel (CYP11B1)
- Adrenogenitales Syndrom, 3- $\beta$ -Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel (HSD3B2)
- Hypophyseninsuffizienz (PROPI)
  - Kallman-Syndrom 1 (KAL1)
  - MODY-Diabetes Typ 2 und 3
  - MODY-Diabetes Typ:
    - 1 (HNF4A) ○ 2 (GCK) ○ 3 (HNF1A) ○ 4 (IPF1) ○ 5 (HNF1B) ○ 6 (NEUROD1)



## Neurogenetik

### Spastische Paraplegie (HSP) [nach Phänotyp]

#### Rein/Kompliziert

- SPG2 [X-chromosomal] (PLP1)
- SPG3A [AD] (Atlastin, SPG3A)
- SPG4 [AD] (Spastin)
- SPG7 [AR] (Paraplegin, SPG7)
- SPG10 [AD] (KIF5A)
- SPG11 [AR] (KIAA1840)

#### Rein

- SPG5A [AR] (CYP7B1)
- SPG6 [AD] (NIPA1)
- SPG8 [AD] (KIAA0196)
- SPG13 [AD] (HSPD1)
- SPG31 [AD] (REEP1)

#### Kompliziert

- SPG1 [X-chromosomal] (L1CAM)
- SPG15 [AR] (ZFYVE26)
- SPG17 [AD] (BSCL2)
- SPG20 [AR] (Spartin, SPG20)
- SPG21 [AR] (ACP33)

### Motorische und Sensorische Neuropathie (HMSN/CMT)

- CMT (häufigste Formen: PMP22, MPZ, GJB1 (~90% CMT1))

#### Demyelinisierend

- CMT1A/HNPP [AD] Del. / Dup. [MLPA] (PMP22)
- CMT1A/HNPP [AD] Sequenzierung (PMP22)
- CMT1B [AD] (MPZ)
- CMT1C [AD] (LITAF)
- CMT1D [AD] (EGR2)
- CMT1F [AD] (NEFL)
- CMT4A [AR] (GDAP1)
- CMT4B1 [AR] (MTMR2)
- CMT4B2 [AR] (SBF2)
- CMT4C [AR] (SH3TC2)
- CMT4D [AR] (NDRG1)
- CMT4F [AR] (PRX)
- CMTX1 [X-chromosomal] (GJB1)
- Dejerine-Sottas-Syndrom [DSS] (MPZ, PMP22, PRX, EGR2)

#### Axonal

- CMT2A1 [AD] (KIF1B)
- CMT2A2 [AD] (MFN2)
- CMT2B [AD] (RAB7A)
- CMT2B1 [AR] (LMNA)
- CMT2D [AD] (GARS)
- CMT2E [AD] (NEFL)
- CMT2F [AD] (HSPB1)
- CMT2I/2J [AD] (MPZ)
- CMT2K [AR] (GDAP1)
- CMT2L [AD] (HSPB8)
- CMTX1 [X-chromosomal] (GJB1)
- CMTX5 [X-chromosomal] (PRPS1)

#### Intermediär

- DI-CMT B [AD] (DNM2)
- DI-CMT C [AD] (YARS)
- DI-CMT D [AD] (MPZ)
- CMTX1 [X-chromosomal] (GJB1)

### Weitere Neuropathien

#### Motorische Neuropathie

- dHMN2A (HSPB8)
- dHMN2B (HSPB1)
- dHMN5 (GARS)
- dHMN6 / DSMA1 (IGHMBP2)
- dHMN7B (DCTN1)

#### Autonome Neuropathie

- HSAN1 (SPTLC1)
- HSAN2 (HSN2)
- HSAN3 (IKBKAP)
- HSAN4 (NTRK1)
- HSAN5 (NGFB)

#### Sonstige

- Hereditäre neuralgische Amyotrophie (SEPT9)

### Dystonie

- Primäre Torsionsdystonie, DYT1 (TOR1A)
- DOPA-resp. Dystonie, AD, DYT5A (GCH1)
- DOPA-resp. Dystonie, AR, DYT5B (TH)
- Torsionsdystonie 6, DYT6 (THAP1)
- Paroxysmale dystone Choreoathetose, DYT8 (MR1)
- Myoklonus Dystonie, DYT11 (SGCE)
- Dystonie 12, DYT12 (ATPIA3)
- Dystonie 16, DYT16 (PRKRA)
- Dystonie 18, DYT18 (SLC2A1)

### Neurodegenerative Erkrankung

- Alzheimer, familiär, FAD1 (APP)
- Alzheimer, familiär, FAD 3 (PSEN1)
- Alzheimer, familiär, FAD 4 (PSEN2)
- Amyotrophe Lateralsklerose 1, ALS1 (SOD1)
- Amyotrophe Lateralsklerose 2, (ALS2)
- Ataxie-Okulomotor Apraxie 1, AOA1, (APTX)
- Ataxie-Okulomotor Apraxie 2, AOA2, (SETX)
- Ataxia-Telangiectasia (ATM)
- Chorea Huntington (HD)
- Huntington Disease-Like 1 (PRNP)
- Huntington Disease-Like 2 (JPH3)
- Duchenne/Becker Muskeldystrophie (DMD)
- Fragiles X-Syndrom (FMR1)
- Friedreich Ataxie, FRDA (FXN1)
- Frontotemporaler Demenz (MAPT, GRN)
- Infantile neuroaxonale Dystrophie (PLA2G6)
- M. Kennedy, SBMA (AR)
- Muskeldystrophie, kongenitale, 1C (FKRP)
- Myotone Dystrophie 1, DM1 (DMPK)
- Panthotenat Kinase-assoz. Neurodegen. (PANK2)
- Parkinson, familiär, Typ 1/4 (SNCA)
- Parkinson, familiär, Typ 2 (PARK2)
- Parkinson, familiär, Typ 6 (PINK1)
- Parkinson, familiär, Typ 7 (DJ1)
- Parkinson, familiär, Typ 8 (LRRK2)
- Parkinson, familiär, Typ 9 (ATP13A2)
- Prion-Erkrankungen (Creutzfeldt-Jakob, Gerstmann-Sträussler, Fatale familiäre Insomnie) (PRNP)
- Rett-Syndrom (MECP2)
- Spinale Muskelatrophie 1/2/3/4 [MLPA] (SMN1)
- Spinale Muskelatrophie 1/2/3/4 Seq. (SMN1)
- SCA - häufigste Formen (SCA1, 2, 3, 6)
- SCA5 (SPTBN2)
- SCA7 (ATXN7)
- SCA8 (SCA8)
- SCA10 (ATXN10)
- SCA12 (PPP2R2B)
- SCA13 (KCNC3)
- SCA14 (PRKCG)
- SCA17 (TBP)
- SCA27 (FGF14)
- SCA31 (PLEKHG4)

### Leukodystrophie & vaskuläre Erkrankung

- Adrenoleukodystrophie (ABCD1)
- Aicardi-Goutieres-Syndrom (TREX1)
- M. Alexander (GFAP)
- CADASIL (NOTCH3)
- M. Canavan (ASPA)
- Leukoencephalopathie mit Hirnstamm/Rückenmarkbeteiligung und Laktaterhöhung (DARS2)
- Leukoenceph. mit Verlust der weissen Hirnsubstanz (EIF2B1-5)
- Megalenzepale Leukoencephalopathie mit subkortikalen Zysten (MLC1)
- Pelizaeus-Merzbacher (PMD) (PLP1)
- PMD-Like 1 (GJC2)
- Peroxisomal Acyl-CoA Oxidase Mangel (ACOX1)
- M. Wolman (LIPA)
- Zerebrotendinöse Xanthomatose (CYP27A1)

### Mitochondriopathie

- Leber optische Neuropathie, hereditär
- MELAS-Syndrom
- MERFF-Syndrom

Unser Analysenspektrum wird ständig erweitert. Bitte erkundigen Sie sich unter 0381/7022750 nach Analysen, die hier nicht aufgeführt sind.