diagenos

Humangenetische Gemeinschaftspraxis
Dres. Gencik
Fachärzte für Humangenetik

Caprivistr. 30
49076 Osnabrück
Tel +49 (0)541-432761
Fax +49 (0)541-80019905
info@diagenos.com
www.diagenos.com

Zweigstelle Bielefeld
Städt. Kliniken Bielefeld
Schilddrüsen/Endokr. Ambulanz
Raum U1.725
Teutoburger Str. 50
33604 Bielefeld
Tel. +49 (0)541-432761
info@diagenos.com
www.genetik-bielefeld.de

ANFORDERUNG FÜR MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK

Name, Vorname des Patienten

geboren am

ggf. Anschrift des Patienten

Telefon Fax Email des Patienten

☐ weiblich
☐ männlich

Selbst erkrankt?
☐ ja
☐ nein

Ethnische Herkunft

Verdachtsdiagnose Symptome DNA-Analysen Vorbefunde

Patient im diagenos bekannt?
☐ ja
☐ nein

Familienangehörige im diagenos bekannt?
☐ ja
☐ nein

Name, Vorname des Einsenders

Klinik

Anschrift

Telefon Fax Email

Abrechnung über

☐ anfordernde Klinik
☐ Kasse: Überweisung
☐ Selbstzahler

Material & Menge:

☐ EDTA Blut ☐ Heparin-Blut
☐ Speichelprobe ☐ Chorionzotten
☐ Fruchtwasser
☐ andere:

Datum der Abnahme:

Stempel und Unterschrift des einsendenden Arztes

Datum

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/den geplanten genetischen Analyse(n) und der dafür erforderlichen Probenentnahme.
Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend der gesetzlichen Vorgaben gespeichert und ggf. in anonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt/publiziert werden.
Die Ergebnisse der Untersuchungen müssen nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen.
Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial übereigne ich hiermit gemäß § 950 BGB dem Labor, welches die Analyse durchgeführt hat.
Ich bin damit einverstanden, dass ggf. Daten für Abrechnungszwecke an eine Ärztliche Verrechnungsstelle bzw. Kassenärztliche Vereinigung weitergeleitet werden.
Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Ergebnisse der Untersuchungen unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und werden ohne meine Zustimmung nicht an Dritte weitergegeben.
Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen.
Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse bzw. für ergänzende Untersuchungen bin ich einverstanden. ☐ ja ☐ nein
Mit der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial für wissenschaftliche Untersuchungen (in anonymisierter Form) bin ich einverstanden. ☐ ja ☐ nein
Ich bin mit der Befundübermittlung an folgende Ärzte einverstanden:

Ich bin mit der Befundübermittlung an folgende Faxnummer einverstanden:

Unterschrift Patient/gesetzlicher Vertreter Ort Datum

Unterschrift Arzt/Ärztin Ort Datum

MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK

Augenerkrankungen

☐	Aniridie	PAX6
☐	Ataxie-okulomotorische Apraxie	
	☐ AOA1	APTX
	☐ AOA2	SETX
☐	Anterior Segment Dysgenesie	PITX3
☐	Axenfeld-Rieger Syndrom 1	PITX2
☐	Bardet-Biedl Syndrom	
	☐ BBS1	BBS1
	☐ BBS10	BBS10
	☐ BBS12	BBS12
	☐ BBS2	BBS2
	☐ BBS6	BBS6
☐	Chorioideremie	CHM
☐	Exsudative Vitreoretinopathie 1	FZD4
☐	Exsudative Vitreoretinopathie 4	LRP5
☐	Glaukom	CYP1B1
☐	Katarakt	
	☐ altersbedingt kortikal 2	EPHA2
	☐ posterior polar 1	EPHA2
	☐ autosomal-dominant, 1	BFSP2
	☐ autosomal-dominant	MIP
	☐ posterior polar 4	PITX3
☐	Kearns-Sayre Syndrom	
☐	Lebersche kongenitale Amaurose	GUCY2D
☐	Lebersche Optikusatrophie	
☐	Peters Anomalie	CYP1B1
☐	Peters-Plus Syndrom	B3GALTL
☐	Retinitis pigmentosa 1	
	☐ RP1	RP1
	☐ RP13	PRPF8
	☐ RP14	PRPH2
	☐ RP18	HPRP3
	☐ RP3	RPGR
	☐ RP4	RHO
☐	Retinoschisis 1	RS1

Epilepsien

☐	Absenceepilepsie der Kindheit	GABRG2
☐	ADLTE	LGI1
☐	Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe	
	☐	KCNQ2
	☐	KCNQ3
☐	Benigne familiäre infantile Krämpfe	
	☐ BIFS1 & BIFS2	PRRT2
	☐	SCN2A
☐	Epileptische Enzephalopathie	
	☐ juvenil, myoklonisch	EFHC1
	☐ frühinfantil 2	CDKL5
	☐ frühinfantil 5	SPTAN1
	☐ frühinfantil 9	PCDH19
	☐ Lennox-Gastaut	MAPK10
☐	Epilepsie, idiopathisch generalisiert	CLCN2
☐	Epilepsie, juvenile myoklonische	
	☐	CACNB4
	☐	GABRA1
	☐	CLCN2
☐	Epilepsie, Pyridoxin-abhängig	ALDH7A1
☐	GEFS+ / Dravet Sy.	
	☐	GABRD
	☐	SCN1B
	☐	SCN1A
	☐	GABRG2
	☐	PCDH19
	☐	SCN9A
☐	GLUT1-Mangel	GLUT1
☐	Myoklonische Epilepsie Lafora	
	☐	EPM2A
	☐	EPM2B
☐	MERRF	MTTK
☐	Myokl. Ep. Unverricht / Lundborg	CSTB
☐	West Syndrom	ARX

Fehlbildungs- und Entwicklungsstörung Syndrome

☐	46, XY Geschlechtsumkehr 7	DHH
☐	46, XY Geschlechtsumkehr 3	NR5A1
☐	Branchio Syndrom	
	☐ BOS1	EYA1
	☐ BOS2	SIX5
	☐ BOS3	SIX1
☐	C Syndrom	CD96
☐	Cardiofaciocutanes Syndrom	
	☐ CFC	BRAF
	☐ CFC	KRAS
☐	Cohen Syndrom	COH1
☐	Cornelia de Lange Syndrom	
	☐ CDLS1	NIPBL
	☐ CDLS2	SMC1A
	☐ CDLS3	SMC3
	☐ CDLS4	UBE2A
☐	Costello Syndrom	HRAS
☐	CRASH Syndrom	L1CAM
☐	Hypophysen-Hormon-Mangel	HESX1
	☐	PIT1
	☐	PROP1
	☐	LHX4
☐	Ivemark Syndrom	GJA1 (Cx43)
☐	Joubert Syndrom	INPP5E
☐	Lissenzephalie	
	☐ LIS1	PAFAH1B1
	☐ LIS2	RELN
	☐ LIS3	TUBA1A
	☐ LIS	YWHAE
	☐ LISX2	ARX
☐	MASA Syndrom	L1CAM
☐	Meckel Syndrom 1	MKS1
☐	Miller-Dieker-Lissenzephalie-S.	17p13.3
☐	Opitz Syndrom GBBB I	MID1
☐	Rubinstein-Taybi Syndrom 1	CREBBP
☐	Seckel Syndrom 4	CENPJ
☐	Septooptische Dysplasie	HESX1
☐	Silver-Russell Syndrom	chrom. 7
☐	Silver-Russell Syndrom	11p15.5
☐	Simpson-Golabi-Behmel Syndrom 1	GPC3
☐	Smith-Lemli-Opitz Syndrom	DHCR7
☐	Smith-Magenis Syndrom	RAI1
☐	Townes-Brocks Syndrom	SALL1
☐	Treacher Collins Syndrom	TCOF1
☐	Trichorhinophalangeal Syndrom I & II	TRPS1

Geschlechtsentwicklung und Fertiliät

☐	CBAVD	CFTR
☐	Müllerscher Gang Syndrom	AHM
☐	Spermatogenese-Defekt	AZF
☐	Swyer Syndrom	SRY

Haut- & Zahnerkrankungen

☐	Albinismus	
	☐ oculokutaner Ia	TYR
	☐ oculokutaner II	OCA2
☐	Amelogenesis imperfecta	
	☐ AI IC	ENAM
	☐ AI IIA1	KLK4
☐	Angioödem, hereditärer Typ I	C1NH
☐	Dyschromatosis symm. hered. 1	ADAR
☐	Ektodermale Dysplasie	
	☐ anhidrotisch	EDA
	☐ anhidrotisch	NFKBIA
	☐ hidrotisch	GJB6
	☐ hypohidrotisch	EDAR
	☐ hypohidrotisch	EDARADD
☐	Ektrodaktylie,ED und Lippenspalte	TP63
☐	Gutartiger chronischee Pemphigus	ATP2C1
☐	Incontinentia pigmenti	IKBKG
☐	Nichtanlage von Zähnen	
	☐ selektiv 1	MSX1
	☐ selektiv 3	Pax9
☐	Odontoonychodermale Dysplasie	WNT10A
☐	Oligodontie-Darmkrebs Syndrom	Axin2
☐	Osler-Weber-Krankheit	ENG
☐	Teleangiektasie, hämorrhagisch 2	ALK1

Hämatologische Erkrankungen/Gerinnungsstörungen

☐	Bernard-Soulier Syndrom	GP1BA
☐	Bernard-Soulier Syndrom	GP1BB
☐	Beta Thalassämie	HBB
☐	Faktor-II-Mangel	F2
☐	Faktor-V-Mangel	F5
☐	Faktor-VII-Mangel	F7
☐	Faktor-X-Mangel	F10
☐	Faktor-XI-Mangel	F11
☐	Faktor-XII-Mangel	F12
☐	Fechtner Syndrom	MYH9
☐	May-Hegglin-Anomalie	MYH9
☐	Neutropenie, schwere kongenitale	WAS
☐	PAI1-Magel	PAI
☐	Sebastian Syndrom	MYH9
☐	Sichelzellanämie	HBB
☐	Sphärozytose 4	SLC4A1
☐	Thrombasthenie Glanzmann-Naegeli	ITGB3
☐	Thrombozytopenie	WAS

MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK

Herzerkrankungen

☐ Danon Krankheit	LAMP2
☐ DiGeorge Syndrom	2q11.2
☐ Emery-Dreifuss MD 2 / 3	LMNA
☐ Kardiomyopathie dilatativ 1A	LMNA
☐ Long QT Syndrom	
☐ LQTS2	KCNH2
☐ LQTS5	KCNE1
☐ LQTS6	KCNE2
☐ Velocardialfaciales Syndrom	22q11.2

Immunologische & rheumatische Erkrankungen

☐ Afibrinogenämie, angeborene	
☐	FGA
☐	FGB
☐	FGG
☐ Agammaglobulinämie, X-chr.	BTK
☐ Anfälligkeit für Asthma bronchiale	HNMT
☐ Angeborene Afibrinogenämie	
☐	FGA
☐	FGB
☐	FGG
☐ Hämophagozytische Lymphohistiozytose	
☐ FHL2	PRF1
☐ FHL3	UNC13D
☐ FHL4	STX11
☐ FHL5	STXBP2
☐ Hepatitis C-Virus-Infektion Ansprechen auf die Therapie	IL28B
☐ Hyper-IgE Syndrom	STAT3
☐ Leukozytenadhäsionsdefizienz Typ 1	LAD1
☐ Mannose-bindendes Lektin-Mangel	MBL2

Mentale Retardierung

☐ Angelman Syndrom	15q11-q13
☐ Angelman Syndrom	UBE3A
☐ Cornelia de Lange Syndrom	
☐ CDLS1	NIPBL
☐ CDLS2	SMC1A
☐ CDLS3	SMC3
☐ CDLS4	UBE2A
☐ DiGeorge Syndrom	22q11.2
☐ Fragiles X Syndrom A	FMR1
☐ Fragiles X Syndrom E	FMR2
☐ Lujan-Fryns Syndrom	MED12
☐ Mowat-Wilson Syndrom	ZFHX1B
☐ Noonan Syndrom	
☐ NS1	PTPN11
☐ NS3	KRAS
☐ NS4	SOS1
☐ NS5	RAF1
☐ NS6	NRAS
☐ NS7	BRAF
☐ Partington Syndrom	ARX
☐ Pitt-Hopkins Syndrom	TCF4
☐ Polymikrogyrie, bilat. frontoparietal	GPR54
☐ Prader-Willi Syndrom	15q11-q13
☐ Rett Syndrom	MECP2
☐ Rett-like Syndrom	CDKL5
☐ Subtelomeres Screening	
☐ Williams-Beuren Syndrom	7q11.2
☐ XLMR	
☐ Christianson	SlC9A6
☐ Nascimento	UBE2A

Metabolische und endokrine Erkrankungen/Fettstoffwechsel

☐ Abetalipoproteinämie	MTP
☐ Adrenogenitales Syndrom	
☐	CYP11B1
☐	CYP17A1
☐	CYP21A2
☐	HSD3B2
☐ Ahornsirupkrankheit	
☐ Ib	BCKDHA
☐ Ia	BCKDHB
☐ II	DBT
☐ Alpha-1-Antitrypsin Defizienz	PI
☐ Amyloidose, viscerale Form	LYZ
☐ Apolipoprotein E Mangel	APOE
☐ Carnitinpalmitoyltransferase I-Mangel	CPT1A
☐ Cerebrotendinöse Xanthomatose	CYP27A1
☐ Cholestase, progr. intrahep. Typ3	ABCB4
☐ Crigler-Najjar Syndrom Typ I	UGT1A1
☐ Cystische Fibrose	CFTR
☐ Cystinurie	SLC3A1
☐ Danon Krankheit	LAMP2
☐ Diabetes mellitus, permanent neonatal	KCNJ11
☐ Epstein Syndrom	MYH9
☐ Fumarase Mangel	FH
☐ Galaktosämie	GALT
☐ Gangliosidose I	GLB1
☐ Gilbert Syndrom	UGT1A1
☐ GLUT1-Mangel	GLUT1
☐ Glykogenose	
☐ 2	GAA
☐ 4	GBE1
☐ 5 (McArdle)	pygm
☐ HADH Mangel	HADH
☐ Hämochromatose	
☐ klassische	HFE
☐ Typ 2	HAMP
☐ Typ 3	TFR2
☐ Typ 4	SLC40A1
☐ Hyperkalzämie, infantile	Cyp24A1
☐ Hypercholesterinämie	
☐ familiäre	LDLR
☐ B	APOB
☐ Hyperferritinämie-Katarakt Syndrom	FTL
☐ Hyperornithinämie-Hyperammonämie	SLC25A15
☐ Hyperoxalurie 1	AGXT
☐ Hyperparathyreoidismus	CASR
☐ Hypoparathyreoidismus	
☐	GCM2
☐	PTH
☐ Koproporphyrie	CPOX
☐ Laron Zwergwuchs	GHR
☐ Leukoenzephalopathie LBSL	DARS2
☐ Lipodystrophie 2	LMNA
☐ Maligne Hyperthermie	RYR1
☐ Medulläre Nierenzysten 2	UMOD
☐ Methylmalonic aciduria and homocystinuria	LMBRD1
☐ MODY 1	HNF4A
☐ MODY 2	GCK
☐ MODY 3	HNF1A
☐ MODY 4	IPF1
☐ MODY 5	HNF1B
☐ MODY 6	NeuroD1
☐ MODY 7	KLF11
☐ MODY 8	CEL
☐ MODY 9	PAX4
☐ MODY 10	INS
☐ MODY 11	BLK
☐ Morbus Fabry	GLA
☐ Morbus Krabbe	GALC
☐ MTHFR-Mangel	MTHFR
☐ Mukopolysaccharidose	
☐ MPS I h/s	IDUA
☐ MPS IIIB	NAGLU
☐ MPS IVA	GALNS
☐ Neuroferritinopathie	FTL
☐ Niemann-Pick-Krankheit	
☐ NPC1	NPC1
☐ NPC2	NPC2
☐ Pankreatitis	
☐	PRSS1
☐	SPINK1
☐ Porphyrie	
☐ akut intermittierend	HMBS
☐ erythropoetische	UROS
☐ Propionazidämie	
☐	PCCA
☐	PCCB
☐ Pseudohypoaldosteronismus I	NR3C2
☐ Pyridoxamin-5'-Phosphat-Oxidase-Mangel	PNPO
☐ Refsum Krankheit	
☐	PHYH
☐	PEX7
☐ SCHAD-Mangel	HADH
☐ Schilddrüsen dyshormonogenesis	
☐ 1	SLC5A5
☐ 2A	TPO
☐ Succinatsemialdehyddehydrogenase-Mangel	ALDH5A1
☐ Thyroidhormonresistenz	THRB
☐ Übergewicht	
☐	LEPR
☐	LEP
☐ VLCAD-Mangel	ACADVL
☐ Wilson Morbus	ATP7B
☐ Zellweger Syndrom	PEX1

Sonstiges

Wichtig: Nicht alle von uns durchgeführten Diagnosen sind hier aufgeführt. Nicht aufgeführte Anforderungen bitte hier eintragen:

MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK

Multisystemerkrankungen

- ☐ Alpers-Huttenlocher Syndrom — POLG
- ☐ Budd-Chiari Syndrom — JAK2
- ☐ Carnitinpalmitoyltransferase II-Mangel — CPT2
- ☐ CHARGE Syndrom; HALL-Hittner Syndrom — CHD7
- ☐ Hermansky-Pudlak Syndrom
  - ☐ HPS1
  - ☐ HPS2
  - ☐ HPS3
  - ☐ HPS4
  - ☐ HPS7
- ☐ Hutchinson-Gilford-Progerie — LMNA
- ☐ Keutel Syndrom — MGP
- ☐ Legius Syndrom — SPRED1
- ☐ LEOPARD Syndrom — PTPN11
- ☐ Lowe Syndrom — OCRL1
- ☐ McCune-Albright Syndrom — GNAS
- ☐ Mitochondriale Depletions S.
  - ☐ SUCLA2
  - ☐ POLG
- ☐ Neurofibromatose I — NF1
- ☐ Neurofibromatose II — NF2
- ☐ Waardenburg Syndrom 1 / 3 — Pax3

Muskelerkrankungen

- ☐ Central Core Disease — RYR1
- ☐ Emery-Dreifuss Muskeldystrophie 2, 3 — LMNA
- ☐ Gliedergürtel-Muskeldystrophie
  - ☐ LGMD1A — MYOT
  - ☐ LGMD1B — LMNA
  - ☐ LGMD1C — CAV3
  - ☐ LGMD2A — CAPN3
  - ☐ LGMD2B — DYSF
  - ☐ LGMD2C — SGCG
  - ☐ LGMD2D — SGCA
  - ☐ LGMD2E — SGCB
  - ☐ LGMD2F — SGCD
  - ☐ LGMD2I — FKRP
  - ☐ LGMD2K — POMT1
  - ☐ LGMD2L — ANO5
  - ☐ LGMD2N — POMT2
- ☐ Muskeldystrophie-Dystroglycanopathy — POMGNT1
- ☐ Muskeldystrophie Becker / Duchenne
  - ☐ del / dup — DMD
  - ☐ Sequenzierung — DMD
- ☐ Myasthenie Syndrom — CHRNE
  - ☐ Apnoe assoziiert — CHAT
  - ☐ ACh-Rezeptor-Mangel assoziiert — RAPSN
- ☐ Myoadenylate Desaminase-Mangel — AMPD1
- ☐ Myotone Dystrophie
  - ☐ DM1 — DMPK
  - ☐ DM2 — ZNF9
- ☐ Myotonia congenita Becker / Thomsen — CLCN1
- ☐ Okulopharyngeale Muskeldystrophie — PABP2
- ☐ Spinale Muskelatrophie 1-3 — SMN1
- ☐ Spinobulbärer Muskelatrophie — AR

Neurologische Erkrankungen

- ☐ Aicardi-Goutières Syndrom 1 — TREX1
- ☐ Amyloidpolyneuropathie, familiär — TTR
- ☐ Amyotrophe Lateralsklerose 1
  - ☐ ALS1 — SOD1
  - ☐ ALS2 — ALS2
  - ☐ ALS4 — SETX
  - ☐ ALS6 — FUS
  - ☐ ALS8 — VAPB
  - ☐ ALS9 — ANG
  - ☐ ALS10 — TARDBP
  - ☐ ALS11 — FIG4
  - ☐ ALS12 — PTN
  - ☐ ALS14 — VCP
  - ☐ related ALS — SPG20
- ☐ Arthrogryposis
  - ☐ distal 1A — TPM2
  - ☐ distal 2A — MYH3
  - ☐ distal 2B — TNNI2
  - ☐ distal 2B — TNNT3
- ☐ Ataxie, mit selektiven Vitamin E-Mangel — TTPA
- ☐ Ataxie-okulomotorische Apraxie
  - ☐ AOA1 — APTX
  - ☐ AOA2 — SETX
- ☐ CADASIL — NOTCH3
- ☐ CARASIL — HTRA1
- ☐ Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie
  - ☐ CMT1A — Dup PMP22
  - ☐ CMT1B — MPZ
  - ☐ CMT1C — LITAF
  - ☐ CMT1D — EGR2
  - ☐ CMT2A2 — MFN2
  - ☐ CMT2C — TRPV4
  - ☐ CMTX1 — GJB1
  - ☐ CMT1E — PMP22
- ☐ Chorea Huntington — HD
- ☐ Chorea Huntington like 2 — JPH3
- ☐ Dentato-rubro-pallido-luysian Atrophie — ATN1
- ☐ Dysautonomia — IKBKAP
- ☐ Dystonie 18 — GLUT1
- ☐ Dystonie, DOPA-resp.; Segawa Syndrom
  - ☐ GCH1
  - ☐ TH1
- ☐ Episodische Ataxie
  - ☐ EA1 — KCNA1
  - ☐ EA2 — CACNA1A
  - ☐ EA5 — CACNB4
- ☐ Episodische kinesiogene Dyskinesie 1 — PRRT2
- ☐ Erythermalgia — SCN9A
- ☐ Fazio-Londe Syndrom — C20orf54
- ☐ Friedreich-Ataxie — FXN1
- ☐ Frontotemporale Demenz
  - ☐ MAPT
  - ☐ GRN
- ☐ Gilles de la Tourette Syndrom — SLITRK1
- ☐ Halervorden-Spatz E. — PANK2
- ☐ HNPP — Del PMP22
- ☐ Hydrozephalus — L1CAM
- ☐ Hyperekplexie — GLRA1
- ☐ Hyperekplexie, autosomal-rezessive — GLRB
- ☐ Hypokaliämische periodische Paralyse
  - ☐ CACNA1S
  - ☐ SCN4A
  - ☐ KCNE3
- ☐ Infantile neuroaxonale Dystrophie 1 — PLA2G6
- ☐ LBSL — DARS2
- ☐ Leigh Syndrom, durch COX-Mangel — SURF1
- ☐ Leukoenzephalopathie, diffus hereditär Sphäroiden — CSF1R
- ☐ Marinesco-Sjögren Syndrom — SIL1
- ☐ MASA Syndrom; CRASH Syndrom — L1CAM
- ☐ Megalenzephale Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten — MLC1
- ☐ MELAS
- ☐ Metachromatischen Leukodystrophie — ARSA
- ☐ Migräne, familiäre hemiplegische, 3 — SCN1A
- ☐ Myoklonisch Dystonie — SGCE
- ☐ NARP Syndrom — MTATP6
- ☐ Neuroferritinopathie — FTL
- ☐ Neuropathie, hereditär sensorisch und vegetativ
  - ☐ IIa — HSN2
  - ☐ Ia — HSN1
  - ☐ V — NGFB
- ☐ Niemann-Pick-Krankheit
  - ☐ C1 — NPC1
  - ☐ C2 — NPC2
- ☐ Paramyotonia congenita von Eulenburg — SCN4A
- ☐ Parkinson-Krankheit
  - ☐ juvenile — PARK2
  - ☐ 8 — LRRK2
- ☐ Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit — PLP1
- ☐ Pendred Syndrom — SLC26A4
- ☐ Progressive externe Ophthalmoplegie
  - ☐ 1 — POLG1
  - ☐ 3 — C10ORF2
- ☐ Riesenaxonneuropathie — GAN
- ☐ Schwerhörigkeit
  - ☐ 1A — GJB2
  - ☐ 1B — GJB6
- ☐ Spastische Paraplegie
  - ☐ SPG2 — PLP1
  - ☐ SPG3A — SPG3A
  - ☐ SPG4 — SPG4
  - ☐ SPG7 — SPG7
  - ☐ SPG11
- ☐ Spinozerebelläre Ataxie
  - ☐ IOSCA — C10ORF2
  - ☐ SCA1 — ATXN1
  - ☐ SCA2 — ATXN2
  - ☐ SCA3 — ATXN3
  - ☐ SCA5 — STPBN2
  - ☐ SCA6 — CACNA1A
  - ☐ SCA7 — ATXN7
  - ☐ SCA8 — ATXN8
  - ☐ SCA10 — ATXN10
  - ☐ SCA11 — TTBK2
  - ☐ SCA12 — PPP2R2B
  - ☐ SCA13 — KCNC3
  - ☐ SCA14 — PRKCG
  - ☐ SCA17 — TBP
  - ☐ SCA23 — PDYN
  - ☐ SCA27 — FGF14
  - ☐ SCA28 — AFG3L2
  - ☐ autos.-rez. mit axonale Neuropathie — TDP1
  - ☐ autosomal-rezessiv 1 — SETX
- ☐ Tay-Sachs Syndrom — HEXA
- ☐ Torsionsdystonie, DYT1 — TOR1A
- ☐ Usher Syndrom 1B — Myo7A

MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK

Skelett- und Wachstumsstörungen

- ☐ Achondorplasie / Hypochondroplasie FGFR3
- ☐ Beare-Stevenson Syndrom FGFR2
- ☐ Brachydaktylie B1 ROR2
- ☐ Bruck Syndrom 2 PLOD2
- ☐ Campomele Dysplasie SOX9
- ☐ Cherubismus SH3BP2
- ☐ Chondrodysplasia punctata
  - ☐ CDPX2 EBP
  - ☐ CDPX ARSE
  - ☐ rhizomele PEX7
  - ☐ rhizomele GNPAT
- ☐ Cockayne Syndrom
  - ☐ A ERCC8
  - ☐ B ERCC6
- ☐ Crouzon Syndrom FGFR2
- ☐ Currarino Syndrom HLXB9
- ☐ Diastrophische Dysplasie SLC26A2
- ☐ Duane-Ray Radial Syndrom SALL4
- ☐ Dysplasie, epiphysäre multiple
  - ☐ EDM1 COMP
  - ☐ EDM2 COL9A2
  - ☐ EDM3 COL9A3
  - ☐ EDM6 COL9A1
- ☐ Ehlers-Danlos Syndrom
  - ☐ COL1A1
  - ☐ COL1A2
  - ☐ COL3A1
  - ☐ COL5A1
  - ☐ COL5A2
- ☐ Fuhrmann Syndrom WNT7A
- ☐ Holoprosenzephalie 4 TGIF
- ☐ Holt-Oram Syndrom TBX5
- ☐ Jackson-Weiss Syndrom FGFR2
- ☐ Kallmann Syndrom
  - ☐ KMS1 KAL1
  - ☐ KMS2 FGFR1
  - ☐ KMS3 PROKR2
  - ☐ KMS4 PROK2
  - ☐ KMS5 CHD7
  - ☐ KMS6 FGF8
- ☐ Kraniosynostose
  - ☐ FGFR2
  - ☐ FGFR3
- ☐ Laron Zwergwuchs GHR
- ☐ Larsen Syndrom FLNB
- ☐ Leri-Weill Dyschondrosteose SHOX/SHOY
- ☐ Loeys-Dietz Syndrom
  - ☐ LDS2B TGFBR2
  - ☐ LDS2A TGFBR1
- ☐ Marfan Syndrom FBN1
- ☐ Miller Syndrom DHODH
- ☐ Muenke Syndrom FGFR3
- ☐ Mulibrey Zwergwuchs TRIM37
- ☐ Multiples Pterygium Syndrom
  - ☐ Escobar Variante CHRNG
- ☐ Osteogenesis imperfecta
  - ☐ OI1 COL1A1
  - ☐ OI2 COL1A2
- ☐ Pfeiffer Syndrom
  - ☐ FGFR1
  - ☐ FGFR2
- ☐ Pseudoachondroplasie COMP
- ☐ Rachitis
  - ☐ PHEX
  - ☐ FGF23
- ☐ Rachitis, Vitamin-D-abhängige
  - ☐ 1A CYP27B1
  - ☐ 2A VDR
- ☐ Robinow Syndrom ROR2
- ☐ Schinzel Phocomelia Syndrom WNT7A
- ☐ Silver-Russell Syndrom chrom. 7
- ☐ Sotos Syndrom NSD1
- ☐ Spina bifida, Neuralrohrdefekt
  - ☐ VANGL1
  - ☐ VANGL2
- ☐ Stüve-Wiedemann Syndrom LIFR
- ☐ Thanatophore Dysplasie Typ1 FGFR3
- ☐ Thiopurin S-Methyltransferase-Mangel TPMT
- ☐ Trichorhinophalangeales Syndrom I TRPS1
- ☐ Ulna-Mamma Syndrom TBX3
- ☐ Wachstumshormon-Mangel III BTK

Tumor- und Tumor-assoziierte Erkrankungen

- ☐ Alagille Syndrom 1 JAG1
- ☐ Alagille Syndrom 2 NOTCH2
- ☐ Beckwith-Wiedemann Syndrom CDKN1C
  - ☐ KvDMR
  - ☐ H19DMR
  - ☐ 11p15.5
- ☐ Brustkrebs
  - ☐ BRCA1
  - ☐ BRCA2
  - ☐ BRCA3
- ☐ Darmkrebs
  - ☐ MSH2
  - ☐ MLH1
  - ☐ MSH6
- ☐ Cowden Erkrankung PTEN
- ☐ Kutanes malignes Melanom CDKN2A
- ☐ Denys-Drash Syndrom WT1
- ☐ Leiomyomatose FH
- ☐ Magenkarzinom CDH1
- ☐ Multiple endokrine Neoplasie
  - ☐ MEN2a & 2b RET
- ☐ MUTYH-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis MUTYH
- ☐ Neurofibromatose I NF1
- ☐ Neurofibromatose II NF2
- ☐ Peutz-Jeghers Syndrom STK11
- ☐ Schilddrüsenkarzinom NTRK1
- ☐ Tuberöse Sklerose 1 TSC1
- ☐ Tuberöse Sklerose 2 TSC2
- ☐ Von Hippel-Lindau Syndrom VHL
- ☐ Wiskott-Aldrich Syndrom WAS

Multigenanalyse

- ☐ Amyotrophe Lateralsklerose
  SOD1- SETX - FUS - VAPB - ANG -TARDBP - FIG4 - OPTN - VCP - ALS2 - SPG20
- ☐ Adipositas
  LEP - LEPR - MC4R - POMC - PPARG - PCSK1 - SIM1 - MC3R - PYY - CARTPT - UCP3
- ☐ Brustkrebs
  BRCA1 - BRCA2 - RAD51C
- ☐ Cornelia de Lange
  NIPBL - SMC1A - SMC3 - UBE2A
- ☐ Ektodermale Dyspasie
  EDA - EDAR - EDARADD - GJB6 - TP63 - WNT10A
- ☐ GEFS+ / Dravet Sy.
  SCN1A - SCN1B - GABRG2 - GABRD - PCDH19
- ☐ Gliedergürtel Muskeldystrophie
  - ☐ Dystrophin
  - ☐ MYOT - LMNA - CAV3 - CAPN3 - SGCG - SGCA - SGCB - SGCD
  - ☐ DYSF - FKRP - POMT1 - ANO5 - POMT2
- ☐ Hämophagozytische Lymphohistiozytose
  PRF1 - UNC13D - STX11 - STXBP2
- ☐ Marfan Syndrom
  FBN1 - TGBR1 - TGFBR2
- ☐ MODY 1-6
  HNF4A - GCK - HNF1A - IPF1 - HNF1B - NEUROD1
- ☐ MODY 7-11
  KLF11 - CEL - PAX4 - INS - BLK
- ☐ Noonan Syndrom
  PTPN11 - NRAS - KRAS - SOS1 - RAF1 - BRAF1

Zytogenetik

- ☐ Karyotypisierung aus Lymphozyten (2-3 ml Heparin-Blut)
- ☐ Karyotypisierung aus Fruchtwasser (10-15 ml Fruchtwasser)
  - Schnelltest: ☐ ja ☐ nein
  - Schwangerschaftswoche:
  - AFP: ☐ ja ☐ nein
  - ACHE: ☐ ja ☐ nein
- ☐ Karyotypisierung aus Chorionzotten (CVS)
- ☐ Karyotypisierung aus Nabelschnurblut (2-3 ml Heparin-Blut)
- ☐ Karyotypisierung aus Hautbiopsat
- ☐ Karyotypisierung aus Abortgewebe

Indikation:

Probenentnahme am:

array CGH

- ☐ arrayCGH 44k
- ☐ arrayCGH 105k
- ☐ arrayCGH 244k
- ☐ arrayCGH-Validierung
- ☐ arrayCGH custom array..

Indikation:
....

MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK

- ☐ ACADVL
- ☐ ADAR
- ☐ AGF3L2
- ☐ AGXT
- ☐ AHM
- ☐ ALDH5A1
- ☐ ALDH7A1
- ☐ ALK1
- ☐ AMPD1
- ☐ ANO5
- ☐ AP3B1
- ☐ APOB
- ☐ APOE
- ☐ APTX
- ☐ AR
- ☐ ARSA
- ☐ ARSE
- ☐ ARX
- ☐ ATN1
- ☐ ATP2C1
- ☐ ATP7B
- ☐ ATXN1
- ☐ ATXN2
- ☐ ATXN3
- ☐ ATXN8OS
- ☐ AXIN2
- ☐ AZF
- ☐ B3GALTL
- ☐ BBS1
- ☐ BBS10
- ☐ BBS12
- ☐ BBS2
- ☐ BBS6
- ☐ BCKDHA
- ☐ BCKDHB
- ☐ BFSP2
- ☐ BLK
- ☐ BRAF
- ☐ BTK
- ☐ C10ORF2
- ☐ C1NH
- ☐ C20orf54
- ☐ CACNA1A
- ☐ CACNA1S
- ☐ CACNB4
- ☐ CAPN3
- ☐ CASR
- ☐ CAV3
- ☐ CD96
- ☐ CDH1
- ☐ CDKL5
- ☐ CDKN1C
- ☐ CDKN2A
- ☐ CEL
- ☐ CENPJ
- ☐ CFTR
- ☐ CHAT
- ☐ CHD7
- ☐ CHM
- ☐ CHRNB2
- ☐ CHRNE
- ☐ CHRNG
- ☐ CLCN1
- ☐ CLCN2
- ☐ COH1
- ☐ COL1A1
- ☐ COL1A2
- ☐ COL3A1
- ☐ COL5A1
- ☐ COL5A2
- ☐ COL9A1
- ☐ COL9A2
- ☐ COL9A3
- ☐ COMP
- ☐ CPOX
- ☐ CPT1A
- ☐ CPT2
- ☐ CREBBP
- ☐ CSF1R
- ☐ CSTB
- ☐ CYP11B1
- ☐ CYP17A1
- ☐ CYP1B1
- ☐ CYP21A2
- ☐ CYP24A1
- ☐ CYP27A1
- ☐ CYP27B1
- ☐ DARS2
- ☐ DBT
- ☐ DHCR7
- ☐ DHH
- ☐ DHODH
- ☐ DMD
- ☐ DMPK
- ☐ DYSF
- ☐ DYT1
- ☐ EBP
- ☐ ED1
- ☐ EDAR
- ☐ EFHC1
- ☐ EGR2
- ☐ ENAM
- ☐ ENG
- ☐ EPHA2
- ☐ EPM2A
- ☐ EPM2B
- ☐ ERCC6
- ☐ ERCC8
- ☐ EYA1
- ☐ F10
- ☐ F11
- ☐ F12
- ☐ F2
- ☐ F5
- ☐ F7
- ☐ FBN1
- ☐ FGA
- ☐ FGB
- ☐ FGF14
- ☐ FGF23
- ☐ FGF8
- ☐ FGFR1
- ☐ FGFR2
- ☐ FGFR3
- ☐ FGG
- ☐ FH
- ☐ FKRP
- ☐ FLNB
- ☐ FMR1
- ☐ FMR2
- ☐ FTL
- ☐ FUS
- ☐ FXN1
- ☐ FZD4
- ☐ GAA
- ☐ GABRA1
- ☐ GABRD
- ☐ GABRG2
- ☐ GALC
- ☐ GALNS
- ☐ GALT
- ☐ GAN
- ☐ GBE1
- ☐ GCH1
- ☐ GCK
- ☐ GCM2
- ☐ GHR
- ☐ GHRHR
- ☐ GJA1
- ☐ GJB1
- ☐ GJB2
- ☐ GJB6
- ☐ GLA
- ☐ GLB1
- ☐ GLRA1
- ☐ GLRB
- ☐ GLUT1
- ☐ GNAS
- ☐ GNPAT
- ☐ GP1BA
- ☐ GP1BB
- ☐ GPC3
- ☐ GPR54
- ☐ GRN
- ☐ GUCY2D
- ☐ HADH
- ☐ HBB
- ☐ HD
- ☐ HESX1
- ☐ HEXA
- ☐ HFE
- ☐ HLXB9
- ☐ HMBS
- ☐ HNF1A
- ☐ HNF1B
- ☐ HNF4A
- ☐ HNMT
- ☐ HPRP3
- ☐ HPS1
- ☐ HPS2
- ☐ HPS3
- ☐ HPS4
- ☐ HPS7
- ☐ HRAS
- ☐ HSD3B2
- ☐ HSN1
- ☐ HSN2
- ☐ IDUA
- ☐ IKBKAP
- ☐ IKBKG
- ☐ IL28B
- ☐ INPP5E
- ☐ INS
- ☐ IPF1
- ☐ ITGB3
- ☐ JAG1
- ☐ JAK2
- ☐ KAL1
- ☐ KCNA1
- ☐ KCNC3
- ☐ KCNE1
- ☐ KCNE2
- ☐ KCNE3
- ☐ KCNH2
- ☐ KCNJ11
- ☐ KCNQ2
- ☐ KCNQ3
- ☐ KLF11
- ☐ KLK4
- ☐ KRAS
- ☐ KvDMR
- ☐ L1CAM
- ☐ LAMP2
- ☐ LIS1
- ☐ LDLR
- ☐ LEP
- ☐ LEPR
- ☐ LGI1
- ☐ LHX4
- ☐ LIFR
- ☐ LITAF
- ☐ LMBRD1
- ☐ LMNA
- ☐ LRP5
- ☐ LRRK2
- ☐ LYZ
- ☐ MAPK10
- ☐ MAPT
- ☐ MBL2
- ☐ MECP2
- ☐ MED12
- ☐ MEFV
- ☐ MFN2
- ☐ MGP
- ☐ MID1
- ☐ MIP
- ☐ MKS1
- ☐ MKKS
- ☐ MLC1
- ☐ MLH1
- ☐ MNX1
- ☐ MPZ
- ☐ MSH2
- ☐ MSX1
- ☐ MTATP6
- ☐ MTHFR
- ☐ MTP
- ☐ MTTK
- ☐ MVK
- ☐ MYH3
- ☐ MYH9
- ☐ MYO7A
- ☐ MYOT
- ☐ NAGLU
- ☐ NEMO
- ☐ NEUROD1
- ☐ NF1
- ☐ NF2
- ☐ NFKBIA
- ☐ NGFB
- ☐ NHLRC1
- ☐ NIPBL
- ☐ NOTCH2
- ☐ NOTCH3
- ☐ NPC1
- ☐ NPC2
- ☐ NR3C2
- ☐ NR5A1
- ☐ NRAS
- ☐ NSD1
- ☐ NTRK1
- ☐ OCA2
- ☐ OCRL1
- ☐ PABP2
- ☐ PAFAH1B1
- ☐ PAI
- ☐ PARK2
- ☐ PAX3
- ☐ PAX4
- ☐ PAX6
- ☐ PAX9
- ☐ PCCA
- ☐ PCCB
- ☐ PCDH19
- ☐ PDYN
- ☐ PEX1
- ☐ PEX7
- ☐ PHEX
- ☐ PHYH
- ☐ PI
- ☐ PIT1
- ☐ PITX2
- ☐ PITX3
- ☐ PLA2G6
- ☐ PLOD2
- ☐ PLP1
- ☐ PMP22
- ☐ PNPO
- ☐ POLG1
- ☐ POMGNT1
- ☐ POMT1
- ☐ POMT2
- ☐ POU1F1
- ☐ PPP2R2B
- ☐ PRF1
- ☐ PRKCG
- ☐ PRNP
- ☐ PROK2
- ☐ PROKR2
- ☐ PROP1
- ☐ PRPF8
- ☐ PRPH2
- ☐ PRRT2
- ☐ PRSS1
- ☐ PTEN
- ☐ PTH
- ☐ PTPN11
- ☐ RAF1
- ☐ RAPSN
- ☐ RELN
- ☐ RET
- ☐ RHO
- ☐ ROR2
- ☐ RP1
- ☐ RPGR
- ☐ RS1
- ☐ RYR1
- ☐ SALL1
- ☐ SCN1A
- ☐ SCN1B
- ☐ SCN2A
- ☐ SCN4A
- ☐ SETX
- ☐ SGCA
- ☐ SGCB
- ☐ SGCD
- ☐ SGCE
- ☐ SGCG
- ☐ SH3BP2
- ☐ SHOX/SHOY
- ☐ SIL1
- ☐ SIX1
- ☐ SIX5
- ☐ SLC2A1
- ☐ SLC25A15
- ☐ SLC26A2
- ☐ SLC26A4
- ☐ SLC3A1
- ☐ SLC4A1
- ☐ SLC5A5
- ☐ SIC9A6
- ☐ SLITRK1
- ☐ SMC1A
- ☐ SMC1L1
- ☐ SMC3
- ☐ SMN1
- ☐ SOD1
- ☐ SOS1
- ☐ SOX9
- ☐ SPG11
- ☐ SPG3A
- ☐ SPG4
- ☐ SPG7
- ☐ SPINK1
- ☐ SPRED1
- ☐ SPTAN1
- ☐ SRY
- ☐ STAT3
- ☐ STK11
- ☐ STPBN2
- ☐ STX11
- ☐ STXBP2
- ☐ SUCLA2
- ☐ SURF1
- ☐ TARDBP
- ☐ TBP
- ☐ TBX3
- ☐ TBX5
- ☐ TCF1
- ☐ TCF2
- ☐ TCF4
- ☐ TCOF1
- ☐ TDP1
- ☐ TFR2
- ☐ TGFBR1
- ☐ TGFBR2
- ☐ TGIF
- ☐ TH1
- ☐ THRB
- ☐ TNFRSF1A
- ☐ TNNI2
- ☐ TNNT3
- ☐ TOR1A
- ☐ TP63
- ☐ TPM2
- ☐ TPMT
- ☐ TPO
- ☐ TREX1
- ☐ TRIM37
- ☐ TRPS1
- ☐ TRPV4
- ☐ TSC1
- ☐ TSC2
- ☐ TTBK2
- ☐ TTPA
- ☐ TTR
- ☐ TUBA1A
- ☐ TYR
- ☐ UBE2A
- ☐ UBE3A
- ☐ UGT1A1
- ☐ UMOD
- ☐ UNC13D
- ☐ UROS
- ☐ VANGL1
- ☐ VANGL2
- ☐ VDR
- ☐ VHL
- ☐ WAS
- ☐ WISP3
- ☐ WNT7A
- ☐ WT1
- ☐ YWHAE
- ☐ ZEB2
- ☐ ZFHX1B
- ☐ ZNF9