

Probeneinsendung:
 Institut für Humangenetik/ Laborbereich des ZAM
 Universitätsklinikum Jena, Am Klinikum 1, 07747 Jena
Tel.: 03641/ 9396804

Anforderung - molekulargenetische Diagnostik

Patientenangaben

Name, Vorname _____ Geburtsdatum: _____

Geschlecht: männlich weiblich Patient bekannt Angehöriger bekannt

genetische Vorbefunde bekannt ja (Kopie anbei) nein Ethnische Herkunft: _____

Verdachtsdiagnose: differentialdiagnostisch prädiktiv Beratungstermin: _____

Indikation / Fragestellung / Verdachtsdiagnose

Klinische Symptomatik: Bitte ggf. aktuelle Befundkopien beifügen.

Material

EDTA-Blut 5-10 ml Fruchtwasser Chorionzellen DNA.....ng/µl Sonstiges.....

Datum der Probenentnahme:

Bitte nicht ausfüllen:

Laboreingang am Labor-Nr.:

Untersuchungen A – Z weiterführende Informationen unter <https://www.uniklinikum-jena.de/humangenetik/>

Anmerkung:

¹einschließlich MLPA, ²MLPA nur nach Rücksprache, ³auf Forschungsbasis, ⁴nach Klärung der Kostenübernahme, ⁵zusätzl. per Sangersequenzierung

Entwicklungsstörungs- und Dysmorphiesyndrome

array-CGH (in Stufendiagnostik nach erfolgter Chromosomenanalyse) Chromosomenanalyse extern erfolgt

Noonan Syndrom

1. Stufe: **PTPN11** 2. Stufe: weitere Noonan-assoziierte Gene: **SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS**

Prader-Willi / Angelman Syndrom

MLPA ggf. UPD (EDTA-Blut der Eltern nötig)

Infertilität / CFTR-assoz. Erkrankungen

Azoospermie AZFa, AZFb, AZFc

Cystische Fibrose

31 häufige Mutationen (ohne R117H) R117H
 gezielte Mutationsanalyse Komplettsequenzierung **CFTR**¹

Kardiovaskuläre Erkrankungen

Stufe 2 bzw. 3: nach Klärung der Kostenübernahme; * Sangerseq.

Marfan Syndrom

FBN1¹ **TGFBR1**¹ und **TGFBR2**¹

Thorakale Aortenerweiterung/ Aortendissektion/ Aortenaneurysma

1. Stufe **ACTA2, COL3A1, FBN1¹, LOX, MAT2A^{*}, MFAP5^{*}, MYH11, MYLK, PRKG1^{*}, SMAD3, TGFB2, TGFBR1¹, TGFBR2¹**
 2. Stufe **COL1A2¹, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN2, FLNA, FOXE3, NOTCH1, SLC2A10, TGFB3**
 weitere Gene auf Anfrage

Arrhythmogene Kardiomyopathie - ARVD, 9 Gene: ~25 kb

1. Stufe **DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2¹, TGFB3, TMEM43**
 2. Stufe **CTNNA3, PLN, RYR2, TTN**

Hypertrophe Kardiomyopathie - HCM, 17 Gene: ~23,1 kb

1. Stufe **ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CSRP3, GLA², MYBPC3¹, MYH6³, MYH7¹, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2¹, TPM1, TTR**
 2. Stufe **CALR3, CASQ2, CAV3, COX15, CRYAB, DES, FHL1, JPH2, LAMP2, LDB3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN, TTN, VCL**

Dilatative Kardiomyopathie - DCM, 6 Gene: ~24,4 kb

- 1. Stufe **LMNA, MYBPC3¹, MYH6, MYH7¹, RBM20³, SCN5A², TNNT2¹,**
- 2. Stufe **ACTC1, ANKRD1, BAG3², DSP, TAZ, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNT3, TPM1, TTN, VCL**
- 3. Stufe **ABCC9, ACTN2, CASQ2, CAV3, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DTNA, EMD, EYA4, FHL1, FHL2, FKTN, GATAD1, GLA², ILK, JUP, LAMA4, LAMP2, LDB3, MYL2, MYL3, MYLK2, MYPN, NEXN, PKP2², PLN, PRKAG2, RAF1, RYR2, SDHA, SGCD, TMEM43, TTR**

Neurogenetik**Chorea Huntington** prädiktiv (bitte 2 Blutproben) Differentialdiagnostik (bitte 2 Blutproben)**Hereditäre Spastische Paraplegie (HSP, SPG)**) * nach Rücksprache in 1. Stufe

- ATL1^{*1}, SPAST^{*1}, REEP1^{*1}**
- 1. Stufe **ALDH18A1, ATL1¹, BSCL2, DNM2, HSPD1, KIAA0196=WASHC5, KIF1A, KIF5A, NIPA1, REEP1¹, RTN2, SPAST¹, ZFYVE27**
- 2. Stufe **CYP7B1, FA2H, PLP1, SACS, SPART (=SPG20), SPG7, SPG11, SPG21, ZFYVE26** (nach Klärung der Kostenübernahme; weitere Gene nach Absprache in Stufendiagnostik möglich)

Hereditäre Sensomotorische Neuropathie (HMSN/HNPP) * nach Rücksprache in 1. Stufe

- 1. Stufe: **MLPA PMP22¹**
- 2. Stufe **CMT1 (demyelinisierend): DNM2, EGR2, GDAP1, GJB1, LITAF, MPZ, NEFL; PMP22, SH3TC2, TTR; CMT2 (axonal): BSCL2, GDAP1, HSPB1, MFN2, MPZ, NEFL, PMP22, TRPV4; keine Eingrenzung: AARS*, BSCL2, DNM2, EGR2, FBLN5, FIG4, GAN*, GDAP1, GJB1, GLA^{2*}, HK1*, HSPB1, HSPB8*, IGHMBP2*, KIF1A*, KIF5A*, LITAF, LMNA², MFN2*, MPZ*, MYH14*, NEFL, PMP22, RAB7A*, SH3TC2, SPG11*, SURF1, TRPV4, TTR, YARS***
- 3. Stufe **ABHD12, AIFM1, ARHGEF10, ATL1, CCT5, DCTN1, DNMT1, DYNC1H1, DYSF, FAM134B=RETREG1, FGD4, GAN, GARS, GNE, HARS, HSPB3, INF2², KARS, KIF1B, LDB3, LRSAM1, NDRG1, MED25, MME, MTMR2, MYH7², MYOT, NDRG1, NEFH, NGF, NTRK1, PLEKHG5, PNKP, POLG, PRPS1, PRX, REEP1², SBF2, SCN9A, SCN10A, SETX, SLC12A6, SLC5A7, SOX10, SPTLC1, SPTLC2, TDP1, TTN, WNK1** (nach Klärung der Kostenübernahme)

Hereditäre Schmerzkrankung **SCN9A**

Spinocerebelläre Ataxien **SCA1, SCA2, SCA3, SCA6**

Skeletterkrankungen Stufe 2: nach Klärung der Kostenübernahme**Osteoporose und weitere Skeletterkrankungen mit reduzierter Knochendichte** – 12 Gene, ~26 kb

- 1. Stufe: **ALPL, BMP1, CALCR, COL1A1¹, COL1A2¹, IFITM5, LRP5, P3H1 (=LEPRE1), PLOD2, PLS3⁵, VDR, WNT1⁵**
- 2. Stufe: **ANO5, ATP6VOA2, B3GAT3, B4GALT7, CRTAP, ESR1, FKBP10, GORAB, IFIH1, ITGB3, LRP6, MBTPS2, PPIB, PYCR1, SERPINF1, SERPINH1, SP7, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11**

Tumor(prädispositionierende) Erkrankungen**Polyposis** - FAP, 8,5 kb **APC¹** **MUTYH¹**

Brust- und Eierstockkrebs/ familiäres Tumorprädispositionssyndrom

- BRCA1/2¹** **CHEK2², RAD51C², PALB2²** **ATM², CDH1², NBN, RAD51D², TP53², BRIP1², PTEN², STK11² (22,6 kb)**
- gezielte Mutationsanalyse
- weitere Gene nach Rücksprache:

Cowden Syndrom - 1,2 kb **PTEN¹**

Familiäres Melanom - 8 Gene: ca. 22,6 kb

- 1. Stufe: **BAP1¹, BRCA2¹, CDK4¹, CDKN2A¹, MITF, PTEN¹, RB1², TERT²**
- 2. Stufe: **MC1R, TP53²**
- Weitere Gene auf Anfrage nach Klärung der Kostenübernahme: **ASIP, BRCA1², CCND1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, OCA2, PLA2G6, PMS2, RAC1, SLC45A2**

Fanconi Anämie - 16 Gene: ~59 kb, Gene bitte auswählen

- 1. Stufe: **BRCA2², BRIP1², FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCG, FANCE**
- 2. Stufe (nach Klärung der Kostenübernahme) **BRCA1², FANCF, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C², SLX4**

Darmkrebs:**FAP/ MAP** **APC¹** **MUTYH¹****HNPCC** **MLH1¹, MSH2¹, MSH6¹, PMS2¹** **EPCAM¹****Weitere Gene** **BMPR1A, EXO1, GALNT12, MLH3, NTHL1, PMS1, POLE, POLD1, PTEN², SMAD4, STK11², TP53²**

Neurofibromatose - 2 Gene: 10,3 kb **NF1¹** **NF2¹**

Li-Fraumeni-Syndrom/ Li-Fraumeni-like Syndrom - 2 Gene: 3 kb **TP53¹** **CHEK2¹**

Pankreaskarzinom (PK)/ Pankreatitis (P)

- 1. Stufe: **ATM¹, BRCA2¹, CDKN2A¹, PALB2¹, STK11** (24,9 kb)
 - 2. Stufe: **APC², BRCA1¹, MLH1¹, MSH2¹, MSH6¹, PMS2¹, TP53¹** (27,2 kb)
 - Pankreatitis **CASR², CFTR¹, CTRC, PRSS1², SPINK1²** (8,9 kb, auf Anfrage in Stufe weitere Gene mgl.)
-

Peutz-Jeghers-Syndrom - 1,3 kb **STK11²**

Retinoblastom - 2,8 kb **RB1¹**

Uniparentale Disomie UPD, Material von Kind und Eltern erforderlich

- UPD 6 UPD 7 UPD 11 UPD 13 UPD 14 UPD 15 UPD 18 UPD 21

Name der Mutter: _____ Name des Vaters: _____

Zahnschmelzerkrankung: Amelogenesis imperfecta

weitere Gene nach Rücksprache

- ENAM** **AMELX** **WDR72**
-

Sonstiges

Nach Rücksprache kann eine weiterführende Paneldiagnostik für spezielle Fragestellungen angeboten werden.

Die Mutationssuche ≤ 25 kb kodierender Sequenz kann direkt mit einem Überweisungsschein (Muster 10) beauftragt werden. Die oben aufgeführten Gene können bei Bedarf individuell kombiniert werden (bitte unterstreichen, zur Orientierung sind die jeweiligen Größen in Klammern angegeben). Für ein Panel > 25 kb kann gerne ein Kostenvoranschlag angefordert werden bzw. ist nach Genehmigung durch die zuständige Krankenkasse möglich - wird dies gewünscht, benötigen wir für diesen Antrag neben der Einwilligungserklärung des Patienten auch ausführliche anamnestische und klinische Daten.

Kostenübernahme

- Überweisungsschein (bei UPD beider Eltern) stationär
- Privat teilstationär
- ASV-Fall (§116b SGB V) ambulant
- Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gem. Gendiagnostikgesetz liegt ausgefüllt anbei

Verantwortliche(r) Arzt/Ärztin Stempel oder Druckschrift

Name:
Anschrift:
Telefon:

- Für privat versicherte Patienten liegt die Kostenübernahmeerklärung⁵ ausgefüllt anbei

⁵ Bitte nutzen Sie unser Formular unter: <https://www.uniklinikum-jena.de/humangenetik/Begleitscheine.html>

Anmerkung: Genetische Untersuchungen belasten nicht das Budget des einsendenden Arztes.

Datum, Unterschrift: