

Probeneinsendung:
 Institut für Humangenetik/ Laborbereich des ZAM
 Universitätsklinikum Jena, Am Klinikum 1, 07747 Jena
Tel.: 03641 9-396804

Anforderung molekulargenetische Diagnostik

Patientenangaben

Name, Vorname: _____ Geburtsdatum: _____

Geschlecht: männlich weiblich Patient bekannt Angehöriger bekannt

genetischer Vorbefund: ja (Kopie anbei) nein Ethnische Herkunft: _____

Verdachtsdiagnose: differentialdiagnostisch prädiktiv Datum geplante Befundmitteilung: _____

Indikation / Fragestellung / Verdachtsdiagnose und klinische Symptomatik

Vorbefunde bitte angeben / beilegen

Material

Abnahmedatum: _____

EDTA-Blut Fruchtwasser Chorionzotten

DNA, extrahiert aus: _____

sonstiges: _____

vom Labor auszufüllen

Laboreingang am: _____

Labor-Nr.: _____

Notizen: _____

Hinweise: Die auf diesem Anforderungsschein angegebenen Genzusammenstellungen können zur Laboranalyse leicht variieren, da unsere Panels regelmäßig aktualisiert werden • Gene können bei Bedarf individuell kombiniert werden (bitte unterstreichen) • Untersuchungen zu speziellen Fragestellungen können nach Rücksprache angeboten werden • Das Ergebnis darf laut Gendiagnostikgesetz nur dem einsendenden Arzt mitgeteilt werden • ¹ einschließl. MLPA; **fett** markierte Gene: Hauptgene • weiterführende Informationen unter uniklinikum-jena.de/humangenetik

Entwicklungsstörungs- und Dysmorphiesyndrome

zur Beauftragung einer Exomdiagnostik verwenden Sie bitte unseren separaten Anforderungsschein

- Array-CGH** nur nach vorangegangener Chromosomenanalyse Chromosomenanalyse bereits erfolgt
- Noonan Syndrom / RASopathien** **BRAF, KRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1, LZTR1, MAP2K1, SOS2, CBL, HRAS, MAP2K2, MRAS, NF1¹, NRAS, PPP1CB, RAS2, SHOC2, SPRED1, SPRED2**
- Fragiles-X-Syndrom** **FMR1-repeat-Bestimmung**
- Prader-Willi- / Angelman Syndrom** **MLPA (Kopiezahl-, Methylierungsveränderungen in 15q11-q13)**

Cystische Fibrose

- 32 häufige Sequenzveränderungen **CFTR** Komplettanalyse **CFTR¹** gezielte Sequenzanalyse: _____

Immundefekte siehe separater Anforderungsschein

männliche Infertilität (Azoo-/Oligozoospermie)

- AZFa, AZFb, AZFc Komplettanalyse **CFTR¹**

isolierte Infertilität

ADGRG2, AR, AURKC, CFAP251, CFAP43, CFAP44, CFTR, DNAH1, DPY19L2, PLCZ1, SUN5, TEX11, ARMC2, CFAP65, CFAP69, CFAP91, DMRT1, DNAH17, FANCM, FSIP2, KLHL10, M1AP, MEI1, PMFBP1, QRICH2, SEPTIN12, SPEF2, STAG3, SYCP2, SYCP3, TEX14, TEX15, TSGA10, TTC29, USP26, XRCC2

syndromale Infertilität

APOA1, CATSPER2, CCDC39, CCDC40, CDC14A, CEP290, DNAAF11, DNAAF2, DNAAF4, DNAAF6, FANCA, MNS1, NLRP3, PKD1, RSPH3, SPEF2, TRIM37

Syndrome des Reproduktionssystems / Endokrine Erkrankungen

AMH, AMHR2, ANOS1, AR, CHD7, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, FGFR1, GNRHR, HSD17B3, HSD3B2, KISS1R, LHB, LHCGR, NR0B1, NR5A1, POU1F1, PROKR2, PROPI, SEMA3A, SOX10, SOX2, SRD5A2, SRY, TACR3, BMP4, BMP7, BNC2, CCDC141, DHX37, FGF17, FGF8, FSHB, FSHR, GATA4, GNRH1, HS6ST1, IGSF10, IL17RD, INSL3, MAMLD1, MYRF, PLXNA1, PROK2, RSPO1, SOX3, SOX9, STAR, WDR11, WT1

Kardiovaskuläre Erkrankungen / Bindegewebserkrankungen

Marfan-Syndrom / Marfan-ähnliche Erkrankungen

FBN1¹, **TGFBR1¹**, **TGFBR2¹**, **ADAMTSL4**

Familiäres thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (TAAD)

ACTA2, **FBN1¹**, **FOXE3**, **LOX**, **SMAD3**, **TGFBR1¹**, **TGFBR2¹**, **ABL1**, **ADAMTSL4**, **ARIH1**, **ASPH**, **BGN**, **CBS**, **COL3A1¹**, **COL5A1¹**, **COL5A2**, **EFEMP2**, **ELN**, **EMILIN1**, **FBLN5**, **FBN2**, **FKBP14**, **FLNA**, **HCN4**, **HEY2**, **IPO8**, **MFAP5**, **MYH11**, **MYLK**, **NOTCH1**, **PLOD1**, **PRKG1**, **ROBO4**, **SKI**, **SLC2A10**, **SMAD2**, **SMAD4**, **SMAD6**, **TGFB2**, **TGFB3**, **THSD4**

Bindegewebserkrankungen Gesamtpanel (Marfan-, Ehlers-Danlos-, Loey-Dietz-Syndrom, TAAD, Differentialdiagnosen)

ABCC6, **ABL1**, **ACTA2**, **ADAMTSL10**, **ADAMTSL17**, **ADAMTSL2**, **ADAMTSL2L**, **ADAMTSL4**, **AEBP1**, **ALDH18A1**, **ARIH1**, **ASPH**, **ATP6V0A2**, **ATP6V1A**, **ATP7A**, **B3GALT6**, **B4GALT7**, **BGN**, **C1R**, **C1S**, **CBS**, **CHST14**, **COL11A1**, **COL11A2**, **COL12A1**, **COL1A1**, **COL1A2**, **COL2A1**, **COL3A1¹**, **COL4A1**, **COL5A1¹**, **COL5A2**, **COL6A1**, **COL6A2**, **COL6A3**, **COL9A1**, **COL9A2**, **COL9A3**, **DSE**, **EFEMP2**, **ELN**, **EMILIN1**, **FBLN5**, **FBN1¹**, **FBN2**, **FKBP14**, **FLNA**, **FOXE3**, **GORAB**, **HCN4**, **HEY2**, **IPO8**, **LOX**, **LTBP1**, **LTBP2**, **LTBP3**, **LTBP4**, **MFAP5**, **MYH11**, **MYLK**, **NOTCH1**, **PLOD1**, **PRDM5**, **PRKG1**, **PYCR1**, **RIN2**, **ROBO3**, **ROBO4**, **SKI**, **SLC2A10**, **SLC39A13**, **SMAD2**, **SMAD3**, **SMAD4**, **SMAD6**, **TAB2**, **TGFB2**, **TGFB3**, **TGFBR1¹**, **TGFBR2¹**, **THSD4**, **TNXB1**, **ZNF469**

Pulmonal-arterielle Hypertonie (PAH)

BMPR2¹, **ABCC8**, **ACVRL1¹**, **ATP13A3**, **CAV1**, **EIF2AK4**, **ENG¹**, **GDF2**, **GGCX**, **KCNK3**, **KDR**, **SMAD9**, **SOX17**, **TBX4**, **TET2**

Vasculäre Fehlbildungen (inkl. HTT, AVM, CM-AVM, FCCM)

ACVRL1¹, **CCM2**, **ENG¹**, **KRIT1**, **PDCD10**, **PTEN**, **RASA1**, **RASA1**, **SMAD4¹**, **BMPR2**, **ELMO2**, **EPHB4**, **GDF2**, **GLMN**, **NOTCH3**, **PIK3CA**, **SOX18**, **STAMBP**, **TEK**

Herzrhythmusstörungen

Erregungsleitungsstörungen / Sick-Sinus-Syndrom / Brugada-Syndrom (CCD, PCCD, SSS, SND, BRU)

CACNA1D, **CASQ2**, **DES**, **DMD**, **EMD**, **GJC1**, **GLA**, **GNB2**, **GNB5**, **HCN4**, **KCNJ3**, **KCNJ5**, **KCNQ1**, **LAMP2**, **LMNA¹**, **MYH6**, **MYL4**, **NKX2-5**, **PRKAG2**, **RYR2**, **SCN5A¹**, **SGO1**, **TBX5**, **TNNI3K**, **TRPM4**, **TTR**

Katecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie (CPVT)

CASQ2, **RYR2¹**, **CALM1**, **CALM2**, **CALM3**, **KCNJ2**, **TECL**, **TRDN**

Long-QT-Syndrom (LQTS)

KCNH2¹, **KCNQ1¹**, **SCN5A²**, **CACNA1C**, **CALM1**, **CALM2**, **CALM3**, **KCNE1¹**, **KCNE2¹**, **KCNJ2¹**, **TRDN**

Short-QT-Syndrom (SQTS)

KCNH2¹, **KCNJ2¹**, **KCNQ1¹**, **SLC4A3**

Herzrhythmusstörungen: alle Gene

Kardiomyopathien

Dilatative Kardiomyopathie (DCM) / Arrhythmog. Kardiomyop. (ACM) / Arrhythmog. Rechtsventrik. Kardiomyop. (ARVC)

BAG3¹, **DSC2¹**, **DSG2¹**, **DSP¹**, **FLNC**, **JUP¹**, **LMNA¹**, **MYBPC3¹**, **MYH6**, **MYH7¹**, **PKP2¹**, **RBM20**, **SCN5A**, **TNNC1**, **TNNT2¹**, **TTN**, **ABCC9**, **ACTC1**, **ACTN2**, **CDH2**, **CSR3**, **CTNNA3**, **DES**, **DMD**, **DOLK**, **EMD**, **EPG5**, **EYA4**, **FHL1**, **HAMP**, **HFE**, **HJV**, **IDH2**, **JPH2**, **LAMP2**, **NEXN**, **NKX2-5**, **PLN**, **PPP1R13L**, **RYR2¹**, **SGCD**, **SLC40A1**, **SPEG**, **TAFAZZIN**, **TCAP**, **TFR2**, **TGFB3**, **TMEM43**, **TNNI3**, **TNNI3K**, **TPM1**, **VCL**

Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM):

ACTC1, **ALPK3**, **FHOD3**, **MYBPC3¹**, **MYH7¹**, **MYL2**, **MYL3**, **PLN**, **TNNI3**, **TNNT2¹**, **TPM1**, **ABCC9**, **ACTN2**, **BAG3¹**, **BRAF**, **CACNA1C**, **CAV3**, **COX15**, **CRYAB**, **CSR3**, **DES**, **FHL1**, **FLNC**, **FXN**, **GAA**, **GLA**, **HRAS**, **JPH2**, **KLHL24**, **KRAS**, **LAMP2**, **LDB3**, **LZTR1**, **MAP2K1**, **MAP2K2**, **MYO6**, **NRAS**, **PRKAG2**, **PTPN11**, **RAF1**, **RASA2**, **RIT1**, **RRAS**, **SLC25A4**, **SOS1**, **SOS2**, **TNNC1**, **TRIM63**, **TTR**

Non-Compaction-Kardiomyopathie (NCCM) / Linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie (LVNC)

ACTC1, **HCN4**, **MYBPC3¹**, **MYH7¹**, **PRDM16**, **RYR2¹**, **TNNT2¹**, **TTN**, **ACTN2**, **LDB3**, **NKX2-5**, **RBM20**, **TAFAZZIN**, **TBX5**, **TPM1**

Kardiomyopathien: alle Gene

Plötzlicher Herztod, Plötzlicher Herztillstand, Idiopathisches Kammerflimmern (SCD, SCA, IVF)

Herzrhythmusstörungen, Kardiomyopathien: alle o.g. Gene

Neurogenetik

Chorea Huntington (HD) bitte 2 Blutproben prädiktiv differentialdiagnostisch

Hereditäre Spastische Paraplegien (HSP, SPG)

1. Stufe: **ATL1¹**, **CYP7B1**, **KIF1A**, **REEP1¹**, **SPAST¹**, **SPG11**, **SPG7¹**

2. Stufe: **ABCD1**, **ABHD16A**, **ADAR**, **AFG3L2**, **AIMP1**, **ALDH18A1**, **ALDH3A2**, **ALS2**, **AMPD2**, **AP4B1**, **AP4E1**, **AP4M1**, **AP4S1**, **AP5Z1**, **ARG1**, **ARL6IP1**, **ATAD3A**, **ATP13A2**, **ATP2B4**, **B4GALNT1**, **BICD2**, **BSCL2**, **BTD**, **C19orf12**, **CAPN1**, **CFAP276**, **COQ7**, **CPT1C**, **CYP27A1**, **CYP2U1**, **DARS1**, **DDHD1**, **DDHD2**, **DNM2**, **ENTPD1**, **ERLIN1**, **ERLIN2**, **FA2H**, **FAR1**, **FARS2**, **GAD1**, **GALC**, **GBA2**, **GCH1**, **GJC2**, **GRID2**, **HACE1**, **HPDL**, **HPSD1**, **IBA57**, **KCNA2**, **KDM5C**, **KIDINS220**, **KIF1C**, **KIF5A**, **KLC2**, **KLC4**, **L1CAM**, **MAG**, **MARS1**, **MMACHC**, **MTHFR**, **MTRFR**, **NEFL**, **NIPA1**, **NKX6-2**, **NT5C2**, **OPA3**, **PAH**, **PCYT2**, **PGAP1**, **PLP1**, **PNPLA6**, **POLR3A**, **PSEN1**, **REEP2**, **RNASEH2B**, **RNF170**, **RTN2**, **SACS**, **SELENOI**, **SERACT1**, **SLC16A2**, **SLC1A4**, **SLC2A1**, **SPART**, **SPG21**, **SPTAN1**, **TECPR2**, **TFG**, **TUBB4A**, **UBAP1**, **USP8**, **VCP**, **VPS13D**, **WASHC5**, **WDR45B**, **WDR48**, **ZFYVE26**, **ZFYVE27**

Hereditäre Neuropathien (HMSN / HNPP / CMT)

1. Stufe: **PMP22** (nur MLPA zur Kopiezahlanalyse)

2. Stufe: **GDAP1**, **GJB1**, **HINT1**, **MFN2¹**, **MPZ¹**, **PMP22**, **SH3TC2¹**, **SORD**

3. Stufe: **AARS1**, **ABCA1**, **AIFM1**, **ARHGEF10**, **ATL1**, **ATL3**, **ATP1A1**, **ATP7A**, **BAG3**, **BICD2**, **BSCL2**, **CADM3**, **CHCHD10**, **CNTNAP1**, **COA7**, **DCTN1**, **DGAT2**, **DHTKD1**, **DNAJB2**, **DNM2**, **DNMT1**, **DRP2**, **DST**, **DYNLC1H1**, **EGR2**, **ELP1**, **FBLN5**, **FBXO38**, **FGD4**, **FIG4**, **FLVCR1**, **FXN**, **GAN**, **GARS1**, **GLA**, **GNB4**, **HADHA**, **HADHB**, **HARS1**, **HK1**, **HSPB1**, **HSPB3**, **HSPB8**, **IGHMBP2**, **INF2**, **KARS1**, **KIF1A**, **KIF5A**, **LITAF**, **LMNA**, **LRSAM1**, **MARS1**, **MCM3AP**, **MME**, **MORC2**, **MPV17**, **MTMR2**, **NAGLU**, **NDRG1**, **NEFH**, **NEFL**, **NGF**, **NTRK1**, **PDK3**, **PHYH**, **PLEKHG5**, **PMP2**, **PNKP**, **POLG**, **PRDM12**, **PRPS1**, **PRX**, **RAB7A**, **REEP1**, **RETREG1**, **SBF1**, **SBF2**, **SCN11A**, **SCN9A**, **SCO2**, **SEPTIN9**, **SETX**, **SGPL1**, **SIGMAR1**, **SLC12A6**, **SLC25A46**, **SLC5A7**, **SPG11**, **SPTLC1**, **SPTLC2**, **SURF1**, **SYT2**, **TFG**, **TRIM2**, **TRPV4**, **TTR**, **VCP**, **VWA1**, **WARS1**, **WNK1**, **YARS1**

Hereditäre Schmerzkrankungen (CIP, SFN, PE, PEPD, FEPS1-3, FD) / HSN

KIF1A, **RETREG1**, **SCN9A**, **WNK1**, **ATL1¹**, **ATL3**, **DNMT1**, **DST**, **ELP1**, **FLVCR1**, **GLA¹**, **NGF**, **NTRK1**, **PRDM12**, **RAB7A¹**, **SCN10A**, **SCN11A**, **SPTLC1**, **SPTLC2**, **TECPR2**, **TRPA1**, **TTR**, **ZFX2**

Pankreatitis

- CLDN2, CPA1, CTRC¹, PRSS1¹, SPINK1¹, TRPV6, CFTR¹, CASR, CEL, CELA3B

Pharmakogenetik siehe separater Anforderungsschein

Polyzystische Nierenerkrankungen (isoliert)

- PKD1¹, PKD2¹, ALG5, ALG9, DNAJB11, GANAB, IFT140, HNF1B, PKHD1, DZIP1L

Primäre Ziliendyskinesien

1. Stufe: **CCDC103, CCDC39, CCDC40, DNAH11, DNAH5¹, DNAI1¹, ODAD2, ODAD3, SPAG1, ZMYND10**
2. Stufe: CCDC65, CCNO, CFAP298, CFAP300, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH1, DNAH9, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRC1, FOXJ1, GAS2L2, GAS8, HYDIN, LRRC56, MCIDAS, ODAD1, ODAD4, OFD1, RPGR, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9

Skeletterkrankungen

Osteogenesis imperfecta / Frakturneigung / Osteoporose

- COL1A1¹, COL1A2¹**, AGA, ALPL, ANO5, ANTXR2, ARHGAP25, ASXL1, ATP6V0A2, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, BANF1, BMP1, CA2, CASR, CCDC134, CHST3, CLCN5, CLCN7, COL2A1, COPB2, CREB3L1, CRTAP, CTSK, CYP27B1, CYP2R1, EXOC6B, FGFR1, FKBP10, FN1, GBA1, GNAS, GNPTAB, GORAB, HRAS, IDH1, IDH2, IFIH1, IFITM5, IL6ST, KDELR2, LBR, LEMD3, LIFR, LPIN2, LRP5, LTBP1, MBTPS2, MESD, MET, MMP14, MMP2, MTAP, MYH3, NFIX, NOTCH2, NRAS, P3H1, P4HB, PLEKHM1, PLOD2, PLS3, POLR3A, PPIB, PRKACA, PRKAR1A, PTH1R, PYCR1, RECQL4, RIGI, RUNX2, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SGMS2, SLC29A3, SLC34A3, SMS, SNX10, SOX9, SP7, SPARC, SQSTM1, TCIRG1, TENT5A, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TREM2, TRIP11, TRPV6, TYROBP, VCP, VDR, WNT1, XYLT2

Osteopetrose / Osteosklerose / erhöhte Knochendichte

- ABCC9, ACP5, AMER1, ANKH, ANO5, BMP1, CA2, CLCN7, COL1A1, CSF1R, CTSK, DHCR24, DLX3, DMP1, DVLI, EBP, EIF2AK3, ENPP1, FAM111, FAM20C, FERMT3, FGF23, FLNA, GALNT3, GBA1, GJA1, GNAS, HGSNAT, HHAT, HPGD, HSPG2, IKBKG, KL, LBR, LEMD3, LMNA, LPIN2, LRP4, LRP5, LRRK, MAP2K1, MAP3K7, MTAP, NAGLU, OSTM1, PHEX, PLEKHM1, POLR3B, POLR3GL, PTDS1, PTH1R, RASGRP2, RUNX2, SFRP4, SGSH, SIK3, SLC26A, SLC29A3, SLC4A2, SLCO2A1, SNX10, SOST, SP7, SQSTM1, TBCE, TBXAS1, TCIRG1, TGFB1, TMEM53, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TONSL, TRAPP, TRPS1, TYROBP, VCP

Störungen der Knochenmineralisierung

- ALPL, ANKH, CASR, CDC73, CLCN5, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DMP1, ENPP1, FGF23, GCM2, HNRNPC, HRAS, NRAS, PHEX, SGK3, SLC34A3, TNFRSF11B, TRPV6, VDR

Stoffwechselerkrankungen

- Morbus Meulengracht:** UGT1A1-Varianten: *28-Allel, *6-Allel

Tumor(prädisponierende) Erkrankungen siehe separater Anforderungsschein

Uniparentale Disomien Material von Kind und beiden Elternteilen erforderlich

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

Zahnerkrankungen

Amelogenesis imperfecta

- isoliert **AMBN, AMELX, ENAM, WDR72**, ACP4, COL17A1, DLX3, FAM20A, FAM83H, GPR68, ITGB6, KLK4, LAMA3, LAMB3, MMP20, ODAHP, RELT, SLC24A4, SP6
- syndromal **CNNM4, FAM20C, LTBP3, ORAI1, PEX1, PEX26, PEX6, ROGDI, SLC10A7, SLC13A5, STIM1**

Isolierte Oligodontie

- AXIN2, EDA, EDAR, EDARADD, FGFR1, GREM2, IRF6, LRP6, LTBP3, MSX1, PAX9, PTH1R, SUMO1, TGFA, WNT10A, WNT10B

Sonstiges

- gezielte Sequenzanalyse: _____
- spezielle Gene: _____

Kostenübernahme

- gesetzlich versichert, ambulant stationär
- privat versichert teilstationär
- ASV-Fall (§ 116b SGB V): ja nein ambulant

Verantwortliche(r) Arzt/Ärztin Stempel oder Druckschrift

Name: _____

Anschrift: _____

Telefon: _____

Humangenetische Analysen aus EBM Kapitel 11 belasten nicht den Wirtschaftlichkeitsbonus oder das Laborbudget.

Anlagen

- Einwilligungserklärung** zur Durchführung genetischer Analysen liegt ausgefüllt anbei
- Überweisungsschein Typ 10** für gesetzlich versicherte Patienten
- Kostenübernahmeerklärung*** und ausgefüllter **Kostenvoranschlag#** für privat versicherte Patienten

* bitte Formular unter: uniklinikum-jena.de/humangenetik/Anforderungsscheine.html verwenden # telefonisch bitte vorab anfordern