

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 Komplettssequenzierung **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, MYOZZ, 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, TNNI3, 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

Spinozerebelläre 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

Für privat versicherte Patienten liegt die Kostenübernahmeerklärung⁵ ausgefüllt anbei

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

Verantwortliche(r) Arzt/Ärztin

Stempel oder Druckschrift

Name:

Anschrift:

Telefon:

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

Datum, Unterschrift: