

Auftrag / Indikation – Diagnose / Verdacht

Kostenträger

- Privat, ambulant Rechnung an Einsender/Selbstzahler/Klinik
 Privat, stationär interne Leistungsverrechnung (UKA)
 Kostenvoranschlag gewünscht § 116b SGB V
 Gesetzlich versichert, ambulant (Laborüberweisungsschein 10)
 (niedergelassene Hausärzte, Kinderärzte, Gynäkologen, Humangenetiker, Internisten.
 Neurologen: niedergelassen & ermächtigt)

Angaben zur Probe

- EDTA-Blut
 DNA
 Heparinblut für Chromosomenanalysen
 Chorionzotten
 sonstiges Material: _____

DNA-Analyse:

5 – 10 ml EDTA-Blut, ungekühlter Versand am Entnahmetag.
 Neugeborene & Kleinkinder: Min. 1 ml EDTA-Blut (ggf. Rücksprache).

Chromosomenanalysen:

5 ml Heparinblut, ungekühlter Versand am Entnahmetag per Express.
 Neugeborene & Kleinkinder: Min. 2 ml Heparinblut (ggf. Rücksprache).

Probenentnahme am (Datum & Uhrzeit): _____

Angaben zum Patienten

- Geschlecht: weiblich männlich
 Ratsuchende(r) erkrankt: ja nein
 Pränatale Analyse: ja nein
 Prädiktiv (nur nach genetischer Beratung) ja nein

 Elterliche Blutsverwandschaft: ja nein
 Schwanger: ja nein
 SSW: _____

 Genetische Vorbefunde Patient: ja nein
 Genetische Vorbefunde (Angehörige): ja nein
 Angehörige erkrankt: ja nein

 Ethnische Herkunft: _____

Angaben zum Einsender

 Arztname, ggf. Station (**Druckschrift**)

Telefon

Fax

Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz

Nach Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) bin ich mit den genetischen Untersuchungen entsprechend der beiliegenden Anforderung bzw. zur Klärung der o.g. klinischen Fragestellung einverstanden.

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung mein Einverständnis mit der geplanten genetischen Analyse und der dafür erforderlichen Blut- bzw. Gewebeentnahme.

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet und ausgewertet werden und ggf. in anonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden. (Nähere Informationen zum Datenschutz/EU-DSGVO unter www.humangenetik.ukaachen.de)

Nach Vorgaben des GenDG muss das Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Analyse vernichtet werden. Es ist aber sinnvoll, verbleibendes Untersuchungsmaterial für verschiedene Zwecke aufzubewahren. Hiermit überlasse ich dem Labor, welches die Analyse durchgeführt hat, nicht mehr benötigtes Untersuchungsmaterial für Qualitätssicherungen, zum Zwecke der Lehre oder für wissenschaftliche **Fragestellungen**. Das GenDG sieht vor, dass die Ergebnisse der Untersuchungen nach 10 Jahren vernichtet werden sollen. Das hat zur Folge, dass wichtige Informationen über den 10-Jahres-Zeitraum hinaus nicht mehr zur Verfügung stehen. Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form auch über den Zeitraum von 10 Jahren gespeichert und ggf. in verschlüsselter Form (sog. pseudonymisierter) für wissenschaftliche Zwecke genutzt werden. *(Nichtzutreffendes bitte streichen)*

Ich bin damit einverstanden, dass im Rahmen der Auswertung zusätzlich erhobene Befunde, die mit der Fragestellung nicht in Verbindung stehen, in der Regel nur dann mitgeteilt werden, wenn sich hieraus unmittelbare Konsequenzen für die medizinische Betreuung der untersuchten Personen ergeben. Gegebenenfalls bestätigt die laut GenDG verantwortliche ärztliche Person mit ihrer Unterschrift, dass ihr die Einverständniserklärung vorliegt. **Mir ist bekannt, dass ich die gemachten Einwilligungen bis zur Befundversendung jederzeit ohne Angabe von Gründen oder persönliche Nachteile schriftlich widerrufen kann. Eine Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz hat stattgefunden.**

Datum



Unterschrift des Patienten / gesetzl. Vertreters


 Unterschrift Arzt (leserlich)


Paneldiagnostik: Details zu den Panels und den untersuchten Genen entnehmen Sie bitte unserer Homepage.
<https://www.ukaachen.de/kliniken-institute/institut-fuer-humangenetik/fuer-einsender/ngs-panel.html>
 (Je nach klinischer Symptomatik / Erbgang sind Genpanel individuell zu konfigurieren.)

Array und Molekular-Zytopenetik

- Karyotypisierung
(konventionelle Chromosomenanalyse: **Heparinblut!!**)
 - Karyotypisierung (pränatal)*
 - Karyotypisierung (Fehlgeburtsgewebe)
 - FISH Schnelltest (pränatal, Chrom. 13,18,21,X,Y)*
 - Mikroarray (SNP-Array, hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse) (**EDTA-Blut**)
- Hinweis: Bei gesetzl. versicherten Patienten ist vorab eine konventionelle Chromosomenanalyse erforderlich.*
- konventionelle Chromosomenanalyse ist bereits erfolgt
 - konventionelle Chromosomenanalyse soll durchgeführt werden.
(zusätzlich Heparinblut erforderlich)

Gerinnungsstörungen / Hämochromatose

Thrombophilie

(nur UKA-intern & privat, nicht mit Laborüberweisungsschein)

- Faktor II/Prothrombin-Mutation, *F2 G20210A*
- Faktor V–Leiden-Mutation, *F5 R506G*

Hämochromatose

(nur UKA-intern & privat, nicht mit Laborüberweisungsschein)

- HFE C282Y/H63D*

Imprinting-Erkrankungen / Methylierungsstörungen

Angelman-Syndrom | AS

- Stufe 1: Imprintingzentren in 15q11.2
- Stufe 2: *UBE3A*

Prader-Willi-Syndrom | PWS

- Imprintingzentren in 15q11.2

Beckwith-Wiedemann-Syndrom | BWS

- Stufe 1: Imprintingzentren in 11p15
- Stufe 2: *CDKN1C*
- Stufe 3: BWS-Multigen-Panel (7 Gene)
- Weitere Abklärung bei IC1 (H19)-Hypermethylierung

Silver-Russell-Syndrom | SRS

- Stufe 1: Imprintingzentren in 11p15, *7p13, 7q32 (upd(7)mat), 14q32*
- Stufe 2: Deletionen/Duplikationen anderer chromosomaler Regionen (SNP-Array)
- Stufe 3: SRS-Multigen-Panel (12 Gene)

Transienter Neonataler Diabetes mellitus | TNDM

- Stufe 1: Imprintingzentrum in 6q24 TNDM
- Multigenpanel (6 Gene, u.a. *KCNJ11, ABCC8*)

Temple-Syndrom | TS14 (vormals upd(14)mat)

- Imprintingzentren in 14q32

Kagami-Ogata-Syndrom | KOS14 (vormals upd(14)pat)

- Imprintingzentren in 14q32

Uniparentale Disomien (bitte Chromosom markieren)

- pränatal
- postnatal
- Chromosom 6 , 7 , 11 , 14 , 15 , 16 , 20

Pseudohypoparathyreoidismus Ib

- (PHPIb), 20q13: *GNAS*
(MS-MLPA: Epimutation, UPD, CNV)

Entwicklungsstörungen- und Dysmorphiesyndrome

Basisdiagnostik Entwicklungsstörung

- Fragiles X-Syndrom, *FMR1*-Repeat
→ Karyotypisierung und Mikroarray, siehe linke Spalte

SHOX-Defizienz

- SHOX*, Mikrodeletion Xp22.32 + Sequenzierung

Kardiovaskuläre Erkrankungen

Marfan-Syndrom / Thorakale Aortenerweiterung u. Dissektion

- Marfan-Syndrom – *FBN1, TGFB1, TGFB2*
- Thorakale Aortenerweiterung und Aortendissektionen (TAAD)
ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2

Tumorerkrankungen

Hereditäres Brust- und Ovarialcarzinom HBOC

- HBOC: *BRCA1, BRCA2* (EBM 11440)
Indikationskriterien für GKV Patienten sind erfüllt
- HBOC: *BRCA1, BRCA2* zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung (EBM 11601)
geplantes Arzneimittel: _____
- HBOC: *ATM, BRIP1, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, TP53*

Dihydropyrimidin-Dehydrogenase -Testung (DPD / DPYD)

(nur UKA-intern & privat, nicht mit Laborüberweisungsschein)

- DPYD*2A* (c.1905+1G>A; *IVS14+1G>A*; rs3918290), *DPYD*13* (c.1679T>G; rs55886062), c.2846A>T (rs67376798), HaplotypB3 (c.1236G>A; c.1129-5923C>G)

Exom Analysen

- Einzel-Exom** (Indexpatient)*
- Trio-Exom** (Indexpatient + Eltern)*

Neuromuskuläre Erkrankungen / Neurogenetik

Spinocerebelläre Ataxien (SCA)

- Spinocerebelläre Ataxien (SCA), dominant (Repeat-assoziiert)
SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA17
- Spinocerebelläre Ataxien (SCA), dominant
SPTBN2, TTBK2, FGF14, ITPR1, PPP2R2B, PRKCG
- Spinocerebelläre Ataxien (SCA), rezessiv
SPG7, APTX, ADCK3, SETX, ATM, POLG, SACS
- Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*

Weitere Ataxien

- Friedreich-Ataxie (FRDA), *FXN*
- FraXTAS (*FMR1*-Repeat)

Motorisch sensible Neuropathien | HMSN, CMT

- PMP22-Duplikation
- CMT1 Stufendiagnostik:
 1. PMP22-Duplikation
 2. *GDAP1, IGHMBP2, MFN2, PRX, SH3TC2, DNM2, GJB1, MPZ, PMP22-PM, NEFL, LITAF/SIMPLE*
- CMT2 Stufendiagnostik:
 1. PMP22-Duplikation
 2. *GARS, HSPB1, IGHMBP2, RAB7A, LMNA, MFN2, GJB1, MPZ, GDAP1, NEFL, BSCL2, TRPV4, DNM2, AARS*
- CMT Mischformen Stufendiagnostik:
 1. PMP22-Duplikation
 2. *BSCL2, GDAP1, GJB1, IGHMBP2, LITAF, MFN2, MPZ, NEFL, PMP22-PM, PRX, SH3TC2*
- Autosomal rezessive CMT
- CMT - Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*

Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckpareisen | HNPP

- PMP22-Deletion
- PMP22-Sequenzierung
- MPZ*
- GJB1*

Spinale / Spinobulbäre Muskelatrophie | SMA

- SMN1*, homo-, heterozygote Deletion Exons 7/8
- SMN1*-Sequenzierung
- SMN2*-Kopienzahl
- SBMA* (AR-Gen)
- SMARD1* / diaphragmale SMA / dSMA1, *IGHMBP2*
- Differentialdiagnose zur *SMN1*-assoziierten SMA:
BICD2, BSCL2, CHCHD10, DNAJB2, GARS, HSPB8, IGHMBP2, REEP1, TRPV4, UBA1
- SMA - Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*

Muskeldystrophien

- Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1)
- Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2), **nur PCR**
- Muskeldystrophie Duchenne/Becker (DMD/BMD) (MLPA+Seq.)
- Okulopharyngale Muskeldystrophie (OPMD) (*PABPN1*-Repeat)
- Gliedergürtelmuskeldystrophien (LGMD) :
ANO5, CAPN3, CAV3, DYSF, FKRP, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG
- Muskeldystrophie Typ Ullrich/Bethlem:
COL6A1, COL6A2, COL6A3
- Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie :
EMD, LMNA, SYNE1, SYNE1, TMEM43
- Muskeldystrophie – Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*

Myopathien

- Einschlusskörpermyopathie :
DES, GNE, MYH2, MYOT, SQSTM1, VCP
- Myofibrilläre Myopathie :
BAG3, CRYAB, DES, DNAJB6, FHL1, FLNC, LDB3, MYOT
- Nemaline Myopathie :
NEB, TPM3
- Zentronukleäre Myopathie :
BIN1, DNM2, MTM1, MTMR14, RYR1
- Myopathie – Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*

Neuropathien, hereditäre sensorisch-autonome | HSN

- HSN Typ 1 :
SPTLC1, SPTLC2, RAB7A, ATL1, ATL3, DNMT1
- HSN Typ 2:
WNK1/HSN2, FAM134B, KIF1A, SCN9A
- HSN Typ 3-8 :
IKBKAP, NTRK1, NGFB, DST, SCN11A, PRDM12
- HSN – Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*

Small-Fiber-Neuropathien | SFN

- SFN : *ATL1, GLA, SCN9A, SCN10A, SCN11A, TTR, TRPA1*
- Transthyretin-Amyloidose *TTR*
- Morbus Fabry *GLA*
- SFN – Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*

Hereditäre Spastische Paraplegien | HSP

- HSP : *ATL1, SPAST, REEP1, SPG7, SPG11, KIF5A, CYP7B1, KIAA0196, ALS2, PLP1*
- HSP - Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*

Amyotrophe Lateralsklerose | ALS

- ALS - C9orf72-Repeatbestimmung
- ALS : *SOD1, FUS, TARDBP, ALS2, ANG, SETX, VAPB, CHHD10* incl. C9orf72-Repeatbestimmung
- ALS - Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*

Pontocerebelläre Hypoplasie | PCH

- PCH: *EXOSC3, EXOSC8, TSEN54, VRK1*

- Neurogenetik** – Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*
- Trio-Exom***

Paneldiagnostik: Details zu den Panels und den untersuchten Genen entnehmen Sie bitte unserer Homepage.
<https://www.ukaachen.de/kliniken-institute/institut-fuer-humangenetik/fuer-einsender/ngs-panel.html>
 (Je nach klinischer Symptomatik / Erbgang sind Genpanel individuell zu konfigurieren.)

Nephrologie / Zystennieren

Polyzystische Nierenerkrankung | ADPKD autosomal dominant

- PKD1 + PKD2*
- ADPKD: *PKD1, PKD2, UMOD, GANAB, PAX2, DNAJB11*
- Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*

Polyzystische Nierenerkrankung | ARPKD autosomal rezessiv

- PKHD1*
- ARPKD & Differentialdiagnosen:
PKHD1, HNF1B, NPHP2, NPHP3, DZIP1L
- Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*

Tubulointerstitielle Nierenerkrankung | ADTKD autosomal dominant

(ältere Nomenklatur: familiäre juvenile hyperurikämische Nephropathie,
Autosomal dominante medullär-zystische Nierenerkrankung Typ 2 (ADMCKD2))

- UMOD, HNF1B, REN*

Joubert-Syndrom & assoziierte Erkrankungen | JS, JSRDs

- JBTS3, JBTS5, JBTS6, JBTS9, JBTS17*
- Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*

Bardet-Biedl-Syndrom | BBS

- BBS1-BBS13*
- Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*

Cystinurie

- SLC3A1*
- SLC7A9*

Meckel-Gruber-Syndrom | MKS, „MKS-like“

- MKS1-MKS6, MKS8-MKS10*
- Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*

Nephronophthise | NPH

- Stufe 1: *NPHP1* (Deletionstest)
- NPHP1-3, NPHP6, NPHP8, NPHP11*
- Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*

Renal tubuläre Dysgenese | RTD

- AGT, AGTR1, REN, ACE*

Nierendysplasie, Nierenagenesie

- Nierenagenesie/-hypoplasie:
RET, ITGA8, HNF1B, PAX2, EYA1, GREB1L, FGF20
- Kongenitale Anomalien der Nieren und ableitenden Harnwege
(CAKUT) : *HNF1B, DSTYK, PAX2, EYA1, ROBO2, GATA3,
TBX18, CHD1L, SALL1, BMP4*
- Nierenagenesie/CAKUT Gesamtpanel nach Exom-Anreicherung*