

| | | |
|--------------------------------|------------------|--------|
| Krankenkasse bzw. Kostenträger | | |
| Name, Vorname des Versicherten | | |
| geb. am | | |
| Kassen-Nr. | Versicherten-Nr. | Status |
| Betriebsstätten-Nr. | Arzt-Nr. | Datum |

Überweisender Arzt (Name, Adresse)

Zusätzlicher Arzt (Name, Adresse)

Probeneinsendeformular Postnatale Diagnostik^L

WICHTIG : Zur Durchführung der Diagnostik muss die Einwilligungserklärung vorliegen (siehe Rückseite)
Bitte Überweisungsschein für Laboratoriumsuntersuchungen als Auftragsleistung (Muster 10) beilegen.
Sämtliche humangenetische Leistungen berühren nicht das Laborbudget !

Entnahmedatum:

| Tag | Monat | Jahr | Stunde | Minute |
|-----|-------|------|--------|--------|
| | | | | |

Abrechnung:

- GKV (gesetzlich; Labor-Ü-Schein Muster 10)
 PKV (privat) PKV + Beihilfe
 Selbstzahler
 Rechnung an Klinik / Praxis

Befundmitteilungen an:

- überweisenden Arzt (s. o.)
 zusätzlichen Arzt (s. o.)
 Patient/in

Angeforderte Untersuchungen / Gen(e): (oder Panel/Untersuchungen in der Liste auf S. 3-6 auszuwählen)

- Chromosomenanalyse* Einzelgen:
 Array-CGH Sonstiges:
 Whole exome* ggf. Panel
 Trio-whole exome* (EDTA-Blut der Eltern!)

Wurden bereits beim Patienten bzw. bei Angehörigen genetische Untersuchungen / Beratungen durchgeführt.

- nein
 ja, wo

ggf. Ergebnisse / Befunde:

Angaben zum Patienten weiblich männlich divers

Eigenanamnese / Verdacht / Symptome / Befunde / Diagnosen:

besteht eine Schwangerschaft: nein ja SSW +

Konsanguinität der Eltern nein ja, wie:

ethnische Herkunft:

wichtig für Auswertung

Angaben zur Familienanamnese / evtl. Stammbaum

Liegen bei Geschwistern, Nichten, Neffen, Tanten, Onkels, Cousins, Cousinen folgende Auffälligkeiten vor: Früh- oder Totgeburten, Kinder früh verstorben, körperliche und geistige Behinderungen, Cystische Fibrose, sonstige Besonderheiten?

*derzeit nicht akkreditierte Untersuchungen

Wir bitten um Zusendung von Versand- und Entnahmematerial

- wird vom genetikum ausgefüllt -

- Abklärung nicht erforderlich / Probe freigegeben
 Angaben sind abzuklären
 Procedere mit Einsender besprechen
 Patient: Hep-B___, EDTA-B___, MSA___, DNA___ AC___, CVS___,
 Partner: Hep-B___, EDTA-B___, MSA___, DNA___
 Wenn PST / Chromosomen o. B.: _____
 DGS: MLPA / FISH nativ / Kultur
 Array-CGH: nativ / Kultur
 NGS: TRIO-WES / HPO nativ / Kultur
 DNA: _____ nativ / Kultur

| | |
|------------------|-----|
| Proben-Nr. | MTA |
| Verknüpfungs-Nr. | X |

ZG: _____

PST-Befund: _____

Karyotyp: _____

Banden: _____

Datum: _____

BL: _____

Probenversand

genetikum[®]Neu-Ulm
Wegenerstraße 15
89231 Neu-Ulm
Telefon 0731/98490-0
Telefax 0731/98490-20

genetikum[®]Stuttgart
Lautenschlagerstraße 23
70173 Stuttgart
Telefon 0711/2200923-0
Telefax 0711/2200923-20

genetikum[®]München
Weinstraße 11
80333 München
Telefon 089/2420767

genetikum[®]Prien
Hochriesstraße 21
83209 Prien
Telefon 08051/9632767

genetikum[®]Singen
Virchowstraße 10c
78224 Singen
Telefon 07731/9956231

www.genetikum.de
info@genetikum.de

Patient Nachname

Vorname

Geburtsdatum

| | | |
|-----|-------|------|
| Tag | Monat | Jahr |
| | | |

 Dr. med. Mehnert & Partner
 Ärzte und Humanbiologen

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

bei Ihnen ist eine genetische Untersuchung geplant. Nach Vorgabe des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) darf die Untersuchung nur durchgeführt werden, wenn nachfolgende Einwilligungserklärung von Ihnen unterschrieben vorliegt. Außerdem sind wir nach der Datenschutzgrundverordnung verpflichtet, Sie darüber zu informieren, zu welchem Zweck unsere Praxis Daten erhebt, speichert oder weiterleitet. Eine Information dazu können Sie auf unserer Homepage einsehen.

Einwilligungserklärung nach GenDG und DSGVO

Ich wurde von meinem behandelnden Arzt über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchungen (siehe Vorderseite bzw. Liste) sowie über die Konsequenzen, die sich daraus für mich ergeben können, aufgeklärt. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen. Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und den gesetzlichen Vorgaben zum Datenschutz (DSGVO) und werden ohne meine ausdrückliche schriftliche Zustimmung nicht an Dritte weitergegeben. Ich kann diese Einwilligungserklärung oder Teile davon jederzeit und ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ebenfalls kann ich jederzeit entscheiden, ob mir die Untersuchungsergebnisse mitgeteilt bzw. sie vernichtet werden sollen (Recht auf Nichtwissen). Mit meiner Unterschrift erkläre ich mich zudem mit den Datenschutzbedingungen einverstanden (Informationen unter www.genetikum.de).

Ich erkläre mich einverstanden mit:

- der **genetischen Untersuchung** des von mir entnommenen Probenmaterials ja nein
- der **Befundmitteilung** an meinen behandelnden Arzt bzw. weitere Ärzte (siehe Vorderseite) ja nein
- der **Aufbewahrung der Ergebnisse** über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus ja nein
- der **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial** für weiterführende bzw. neue zweckgebundene Untersuchungen ja nein
- der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrages** bzw. Teilen davon an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor ja nein
- der **Eintragung der Untersuchungsergebnisse** in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken ja nein
- der **Verwendung** asservierter DNA von mir/meinem Kind pseudonymisiert im Rahmen wissenschaftlicher Forschungsprojekte ja nein

In seltenen Fällen können Veränderungen festgestellt werden, die nicht im Zusammenhang mit dem ursprünglichen Untersuchungsauftrag stehen, jedoch eine klinische (Behandlungs-)Konsequenz für Sie selbst, für Ihre Nachkommen bzw. weitere Familienmitglieder haben können (sog. Zusatzbefunde).

Über klinisch relevante **Zusatzbefunde** möchte ich informiert werden: ja nein

X

Ort / Datum

Unterschrift Patient / gesetzlicher Vertreter

✓

Unterschrift verantwortliche ärztliche Person

Kostenübernahmeerklärung / Behandlungsvertrag (Privatversicherte):

Ich wünsche eine privatärztliche Behandlung durch das genetikum[®], welche nach der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) unter Beachtung der geltenden Höchstsätze in Rechnung gestellt wird. Die Leistungserbringung erfolgt grundsätzlich nach den Regeln der ärztlichen Kunst zum Zwecke der medizinisch notwendigen Heilbehandlung. Die behandelnden Ärzte können keine Gewähr bzgl. der Erstattung durch eine bestehende Krankenversicherung oder Beihilfestelle übernehmen. Mit nachstehender Unterschrift bestätige ich, dass ich die Behandlungskosten in vollem Umfang selbst trage.

Bitte um Zusendung eines Kostenvorschlages

X

Ort / Datum

Unterschrift Patient / gesetzlicher Vertreter

Hinweis: Die Diagnostik wird erst gestartet, sofern uns eine Unterschrift vorliegt bzw. die Kostenübernahme der PKV.

Auftragshinweise Molekulargenetik

Die Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik der KBV regelt die Anforderungen an die Indikationsstellung für einzelne indikationsbezogene molekulargenetische Untersuchungen, die im Kapitel 11.4.2 des EBM aufgeführt sind. Diese Untersuchungen dürfen erst durchgeführt werden, wenn die erforderlichen Kriterien an die Indikationsstellung erfüllt sind. **Ausführliche Informationen finden Sie auf unserer homepage www.genetikum.de im Leistungsverzeichnis unter der entsprechenden Erkrankung.**

Bitte gewünschte Untersuchungen ankreuzen 

Weitere Untersuchungen auf Anfrage: Rufnummer 0731 - 98 49 00

Chromosomendiagnostik

- Chromosomenanalyse (Standard)* ggf. [Heparin-Blut + EDTA-Blut]
- Array-CGH** (molekulare Karyotypisierung)
- FISH* : _____ [Heparin-Blut]
- Schnelltest z. A. Trisomie 21; 13; 18 (ein Arbeitstag) [EDTA-Blut]

Mikrodeletions /-duplikations Diagnostik

[EDTA-Blut]

- Array-CGH** (molekulare Karyotypisierung)
- Subtelomer-Diagnostik (MLPA)
- Mentale Retardierung (MLPA)
- Mikrodeletion 1p36
- Angelman-Syndrom
- Cri-du-chat-Syndrom (5p-)
- DiGeorge-Syndrom (22q11.2)
- Kallmann-Syndrom (Xp22.3)
- Miller-Dieker-Syndrom (17p13.3)
- Phelan-McDermid-Syndrom (22q13)
- Smith-Magenis-Syndrom (17p11.2)
- Williams-Beuren-Syndrom (7q11.23)
- Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4p-)
- Sonstige: _____

Molekulargenetik

[EDTA-Blut]

Exomsequenzierung

- EXO-020: Gesamtes Exom, whole exome (WES)*
mit symptombasierter Auswertung (HPO, Gen-Panel),
- WES als Trio-Analyse* (2ml EDTA-Blut je Elternteil erforderlich)

Carrier-Screening / Präventions-Panel

- CAS-020: Carrier Screening*
Zusatzoption: SMA
 Fra(X)
 DMD

- PVP-010: Präventions-Panel* (Herz-, Tumor-, Stoffwechselerkrankungen)

Augenerkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- AUG-010: Augenfehlbildungen
- AUG-020: Möbius-Syndrom/Okulofaziale Parese
- AUG-030: Optikusatrophie
- AUG-040: Leber'sche kongenitale Amaurose
- AUG-050: Septo-optische Dysplasie
- AUG-060: Katarakt (grauer Star)
- AUG-070: Glaukom (grüner Star)
- AUG-080: Hornhautdystrophie
- AUG-090: Familiäre exsudative (Vitreo-)Retinopathie
- AUG-100: okulärer/okulokutaner Albinismus

Einzelgen-Diagnostik

- Sonstige: _____

Bindegewebserkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- BIN-010: Arthrogyriposis
- BIN-020: Ehlers-Danlos-Syndrom (vaskulärer Typ)
- BIN-021: Ehlers-Danlos-Syndrom (weitere)
- BIN-030: Marfan-Syndrom
- BIN-031: Marfan-ähnliche Erkrankungen
- BIN-040: Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektion
- BIN-050: Stickler-Syndrom
- BIN-060: Cutis laxa

Einzelgen-Diagnostik

- Loeys-Dietz-Syndrom (TGFB1, TGFB2)
- Marfan-Syndrom (FBN1)
- Sonstige: _____

Blutgerinnungsstörungen

Einzelgen-Diagnostik

- Antithrombin-Mangel (SERPINC1*)
- Faktor II-Mutation (F2*)^{CO}
- Faktor V-Leiden-Mutation (F5*)^{CO}
- Faktor VII-Mangel (F7*)
- Faktor XIII-Mangel (F13A1*, F13B*)
- Fibrinogen-Mangel (FGA*, FGB*, FGG*)
- Protein C-Mangel (PROC*)
- Protein S-Mangel (PROS1*)
- Thalassämie (HBA1/2*)^{CO}
- Sonstige: _____

Entwicklungsstörungen / geistige Behinderung

- Molekulare Karyotypisierung (array-CGH)

Gen-Panel-Diagnostik

- EWS-010: Coffin-Siris-Syndrom und CSS-like
- EWS-020: Kabuki-Syndrom
- EWS-030: Makrozephalie
- EWS-040: Mikrozephalie
- EWS-050: Cornelia-de-Lange-Syndrom und CdLS-like
- EWS-060: Noonan-Syndrom
- EWS-070: Progerie-Syndrom
- EWS-080: unspezifische geistige Behinderung
- EWS-090: X-chromosomale Mentale Retardierung (XLMR)
- EWS-100: Heterotaxie
- EWS-110: RASopathie

Einzelgen-Diagnostik

- Angelman-Syndrom (UBE3A)
- CHARGE-Syndrom (CHD7*)
- Coffin-Lowry-Syndrom (RPS6KA3*)
- Fra(X)-Syndrom (FMR1)
- Megalenzephalie-Syndrome MCAP (PIK3CA*)
- Megalenzephalie-Syndrome MPPH (AKT1*, CCND2*, MTOR*, PIK3R2*)
- Prader-Willi-Syndrom (MS-MLPA)
- Rett-Syndrom (MECP2)
- Rubinstein-Taybi-Syndrom (CREBBP*, EP300*)
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)
- Sotos-Syndrom (NSD1, NFIX*)
- Sonstige: _____

Epilepsien

Gen-Panel-Diagnostik

- EPI-010: Epileptische Enzephalopathien (♂)
- EPI-020: Epileptische Enzephalopathien (♀)
- EPI-030: Benigne Neugeborenenkrämpfe
- EPI-040: Generalisierte und fokale Epilepsien
- EPI-050: Nächtliche Frontallappenepilepsie
- EPI-060: Epilepsie und X-gekoppelte Mentale Retardierung
- EPI-070: Neuronale Ceroid-Lipofuszinosen und neurodegenerative Erkrankungen (NCL)
- EPI-080: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie
- EPI-090: Syndromale Epilepsie (ohne schwere Enzephalopathie)
- EPI-100: Epilepsien mit besonderer Therapierelevanz

Einzelgen-Diagnostik

- Dravet-Syndrom (SCN1A)
- Glukose-Transporter-Defizienz, GLUT1-Defizienz (SLC2A1)
- Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)
- Sonstige: _____

Fertilitätsstörungen

Gen-Panel-Diagnostik

- FES-010: Kallmann-Syndrom / Hypogonadotroper Hypogonadismus

Einzelgen-Diagnostik

- Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2, CYP11B1*)
- Azoospermiefaktor (AZF)
- CBAVD (Cystische Fibrose, CFTR)
- POI, Prämatüre Ovarial-Insuffizienz, POF (FMR1)
- Sonstige: _____

Fiebersyndrome

Gen-Panel-Diagnostik

- FBS-010: Periodische Fiebersyndrome - häufigste genetische Ursachen

Einzelgen-Diagnostik

- Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)
- Hyper-IgD-Syndrom (MVK*)
- Cryopyrinopathien (NLRP3*)
- TNF-Rezeptor assoziiertes periodisches Fiebersyndrom, TRAPS (TNFRSF1A*)
- Sonstige: _____

Hauterkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- SKN-010: Kongenitale Ichthyosen
- SKN-020: Epidermolysis bullosa simplex
- SKN-030: Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie
- SKN-040: Epidermolysis bullosa junctionalis
- SKN-050: Epidermolysis bullosa dystrophica
- SKN-060: Ektodermale Dysplasie
- SKN-070: Progerie und progeroide Syndrom

Einzelgen-Diagnostik

- Clouston-Syndrom / Hidrotische ektodermale Dysplasie (GJB6)
- Ichthyosis follicularis mit Atrichie und Photophobie, IFAP-Syndrom (MBTPS2*)
- Sonstige: _____

Herzerkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- HRZ-010: Hypertrophe Kardiomyopathien
- HRZ-020: Dilatative Kardiomyopathien
- HRZ-030: Noonan-Syndrom/RASopathien
- HRZ-040: sonstige isolierte kongenitale Herzfehlbildungen
- HRZ-041: Atriumseptumsdefekt (ASD)
- HRZ-042: Ventrikelseptumsdefekt (VSD)
- HRZ-043: Fallot-Tetralogie (TOF)
- HRZ-050: Long-QT-Syndrom
- HRZ-060: Brugada-Syndrom
- HRZ-070: Herzrhythmusstörungen (Basisdiagnostik)
- HRZ-080: arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie/Dysplasie (ARVC/ARVD)
- HRZ-090: Vorhofflimmern
- HRZ-100: catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)/Kammerflimmern/Short-QT-Syndrom
- HRZ-110: linksventrikuläre Non-Compaction Kardiomyopathie (LVNC)
- HRZ-200: Aortenerweiterung
- Sonstige: _____

Hirnentwicklungsstörungen

Gen-Panel-Diagnostik

- HRN-010: Holoprosenzephalie
- HRN-020: Migrationsstörung
- HRN-030: Hydrozephalus
- HRN-040: Megalenzephalie
- HRN-050: Pontozerebelläre Hypoplasie
- HRN-060: Aicardi-Goutieres Syndrom
- HRN-070: Coffin-Siris-Syndrom
- HRN-080: Kabuki-Syndrom
- HRN-090: Cornelia-de-Lange-Syndrom
- HRN-100: Mikrozephalie
- HRN-110: Makrozephalie
- HRN-120: Joubert-Syndrom
- HRN-130: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie

Einzelgen-Diagnostik

- Hydrozephalus, X-gebunden (L1CAM*)
- Lissenzephalie (PAFAH1B1, DCX*)
- Sonstige: _____

Hörstörungen

Gen-Panel-Diagnostik

- OHR-010: Schwerhörigkeit
- OHR-011: Schwerhörigkeit (autosomal-dominant)
- OHR-012: Schwerhörigkeit (autosomal-rezessiv)
- OHR-013: Schwerhörigkeit (X-linked)
- OHR-020: Usher-Syndrom - ausgewählte Gene

Einzelgen-Diagnostik

- GJB2 (Connexin 26) / GJB6 (Connexin 30)
- Pendred-Syndrom (SLC26A4, FOXI1*)
- Sonstige: _____

Immunologie

Einzelgen-Diagnostik

- Bruton, Morbus (BTK*)
- Sonstige: _____

Muskelerkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- MYO-010: Gliedergürtelmuskeldystrophien (LGMD)
- MYO-020: Myotonien und Periodische Paralysisen
- MYO-030: Spinale Muskelatrophien
- MYO-040: Distale Myopathien
- MYO-050: Strukturmyopathien
- MYO-060: Myasthenien
- MYO-070: Myofibrilläre Myopathien
- MYO-080: Metabolische Myopathien
- MYO-090: Kongenitale Myopathien
- MYO-100: Kardiomyopathien (hypertroph)
- MYO-110: Kardiomyopathien (dilatativ)
- MYO-120: Rhabdomyolyse

Einzelgen-Diagnostik

- Carnithin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel (CPT2*)
- Core-Myopathien (RYR1)
- MAD-Mangel (AMPD1*)
- Maligne Hyperthermie (RYR1)
- Muskeldystrophie Typ Becker-Kiener (DMD)
- Muskeldystrophie Typ Duchenne (DMD)
- Myotone Dystrophie Typ 1, Curshmann-Steinert (DMPK)
- Myotone Dystrophie Typ 2, PROMM (CNBP*)
- Myotonia congenita, Typ Becker/Thomsen (CLCN1)
- Paramyotonia congenita, Eulenburg (SCN4A)
- Spinale Muskelatrophie, Typ I, II, III (SMN1)
- Spinobulbäre Muskelatrophie, Typ Kennedy (AR)
- Sonstige: _____

Neurologische Erkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- NEU-010: Amyotrophe Lateralsklerose (familiär, fALS)
- NEU-020: Amyotrophe Lateralsklerose (juvenil)
- NEU-030: Ataxie (episodisch)
- NEU-040: Spinocerebelläre Ataxien* (Repeats)^{CO}
- NEU-050: Ataxien (spinocerebellär, autosomal-dominant)
- NEU-060: Ataxien (spinocerebellär, autosomal-rezessiv)
- NEU-070: Familiäre Hemiplegische Migräne (FHM)
- NEU-080: Neuronale Ceroid-Lipofuszinosen (NCL)
- NEU-090: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie
- NEU-100: Neuropathie Basisdiagnostik (Typ 1 und Typ 2)
- NEU-110: Neuropathie (primär demyelinisierend, Typ 1)
- NEU-120: Neuropathie (primär axonal, Typ 2)

- NEU-130: Neuropathie (hereditäre autonome, HSN)
- NEU-140: Neuropathien (hereditäre distale motorische, HMN)
- NEU-150: Hereditäre Spastische Paraplegie (HSP, SPG)
- NEU-160: Parkinson, ED 50a
- NEU-170: Dystonien

Einzelgen-Diagnostik

- Amyotrophe Lateralsklerose Stufe 1 (C9orf72*)^{CO}
- CADASIL (NOTCH3*)
- CARASIL (HTRA1*)
- Chorea Huntington (HTT)
- Fabry, Morbus (GLA)
- Friedreich-Ataxie (FXN*)^{CO}
- FXTAS (FMR1)
- HMSN Typ 1 Basisdiagnostik (PMP22-Duplikation)
- Hereditäre Neuropathie mit Druckläsionen (PMP22-Deletion)
- Sonstige: _____

Nierenerkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- REN-010: Polyzystische Nierenerkrankungen (ADPKD)
- REN-020: Polyzystische Nierenerkrankungen (ARPKD)
- REN-030: Congenitale Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege (CAKUT)
- REN-040: Alport-Syndrom
- REN-050: Nephrotisches Syndrom (fokal-segmentale Glomerulosklerose / FSGS)
- Sonstige: _____

Noonan / RASopathien

Gen-Panel-Diagnostik

- RAS-010: Noonan Stufe 1a (PTPN11)
- RAS-020: Noonan Stufe 1b (SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, BRAF und weitere)
- RAS-030: RASopathien
- Sonstige: _____

Skeletterkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- SLT-010: Kleinwuchs
- SLT-020: Großwuchs
- SLT-030: Skelettdysplasien
- SLT-040: Kraniosynostosen
- SLT-050: Arthrogyryposis
- SLT-060: Osteogenesis imperfecta
- SLT-070: Osteopetrose

Einzelgen-Diagnostik

- Achondroplasie (FGFR3)
- Crouzon-Syndrom (FGFR2)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Hypophosphatämie, X-chromosomal (PHEX*)

Bitte gewünschte Untersuchungen ankreuzen 

Weitere Untersuchungen auf Anfrage: Rufnummer 0731 - 98 49 00

- Hypophosphatasie (ALPL*)
- Klippel-Feil-Syndrom (GDF6*, GDF3*, MEOX1*)
- Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2)
- Primäre Eruptionsstörung der Zähne/PFE (PTH1R*)
- SHOX-Haploinsuffizienz, Léry-Weill-Syndrom (SHOX)
- Thanatophore Dysplasie (FGFR3)
- Sonstige: _____

Stoffwechselerkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- SWS-010: Glykogenspeichererkrankungen
- SWS-020: Fettsäureoxidationsstörungen
- SWS-030: MODY-Diabetes
- SWS-040: Familiäre Hypercholesterinämie
- SWS-050: Adipositas
- SWS-060: Hereditäre Porphyrien
- SWS-070: Hyperkalzämie
- SWS-080: Hypoparathyreoidismus
- SWS-090: Hyperparathyreoidismus
- SWS-100: Hypothyroidismus

Einzelgen-Diagnostik

- Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2, CYP11B1*)
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A1)
- Cystische Fibrose (CFTR)
- Fabry, Morbus (GLA)
- Hämochromatose (HFE, SLC40A1*, FTH1*)
- Hereditäre Pankreatitis (SPINK1*, PRSS1*, CTRC*)
- Menkes-Syndrom (ATP7A)
- Meulengracht, Morbus (UGT1A1)
- Mukoviszidose (CFTR)
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)
- Wilson, Morbus (ATP7B)
- Sonstige: _____

Tumorerkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- TMR-010: Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1, BRCA2)
- TMR-020: Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1, BRCA2, RAD51C, CHEK2, PALB2)
- TMR-030: Brust- und Eierstockkrebs BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C, ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, RAD51D, TP53 (inkl. BRCA1- und BRCA2-MLPA)
- TMR-040: Fanconi-Anämie
- TMR-050: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom, HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)
- TMR-051: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom, HNPCC (MLH1, PMS2)
- TMR-052: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom, HNPCC (MSH2, MSH6)
- TMR-060: Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom

- TMR-070: Hereditäre adenomatöse Polyposis
- TMR-080: Schilddrüsenkarzinom
- TMR-090: Pankreaskarzinom
- TMR-100: Magenkarzinom
- TMR-110: Prostatakarzinom
- TMR-120: Nierenkarzinom
- TMR-130: Tumor des zentralen Nervensystems

Einzelgen-Diagnostik

- Cowden-Syndrom (PTEN*)
- Legius-Syndrom (SPRED1)
- Li-Fraumeni-Syndrom (TP53*)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (RET)
- Neurofibromatose Typ 1 (NF1)
- Neurofibromatose Typ 2 (NF2)
- PTEN-assoziierte Syndrome (PTEN*)
- Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)
- Wilms-Tumor (WT1*)
- Sonstige: _____

Ziliopathien

Gen-Panel-Diagnostik

- ZIL-010: Bardet-Biedl-Syndrom
- ZIL-020: Joubert-Syndrom
- ZIL-030: Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom (SRTD)
- ZIL-040: Meckel-Gruber-Syndrom
- ZIL-050: Nephronophthise
- ZIL-060: Orofaziodigitales Syndrom (OFD)
- ZIL-070: Primäre ziliäre Dyskinesie/CILD
- ZIL-080: Senior-Loken-Syndrom
- Sonstige: _____