

PATIENT/IN (ggf. Aufkleber)

Name _____

Vorname(n) _____

Geburtsdatum _____

Anschrift _____

weiblich männlich

Ethnische Herkunft _____
(evtl. wichtig bei rezessiven Erkrankungen)

Kostenübernahme

Humangenetische Leistungen belasten **nicht** das Laborbudget des anfordernden Arztes!

Privat ambulant Privat stationär

Kasse stationär (Rechnung an Einsender/Klinik)

Kasse ambulant (weiß-roter Laborüberweisungsschein Muster 10; gelber Überweisungsschein Muster 6)

EILT

Besteht eine Schwangerschaft?

ja nein

Bei wem? _____

SSW: _____

Probeneingang:
Institut für Humangenetik / MVZ,
Uniklinik Köln
Kerpener Str. 34, 50931 Köln
Tel: 0221/478-86811

Die molekulargenetische Diagnostik kann nur bei Vorliegen einer Einverständniserklärung und des ausgefüllten umseitigen Formulars „Anforderung molekulargenetische Diagnostik“ erfolgen.
(für gesetzlich versicherte Patienten gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik nach § 135 Abs. 2 SGB V)

Einwilligungserklärung zur genetischen Laboruntersuchung

(lt. Gendiagnostik-Gesetz)

Ich bin durch die/den u.a. Ärztin/Arzt ausführlich und verständlich über die durchzuführende genetische Untersuchung und über die Aussagemöglichkeiten/-grenzen der Diagnostik aufgeklärt worden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zur Durchführung der genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden **Erkrankung/Störung/Diagnose** _____

notwendig sind (bitte vom Arzt eintragen). Ich bin mit der dafür erforderlichen Probenentnahme (z.B. EDTA-Blut, Gewebe, Fruchtwasser) einverstanden.

Meine Probe und die Untersuchungsergebnisse sollen wie folgt verwendet werden:

Ich bin mit der **Aufbewahrung** von **Untersuchungsmaterial** zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung einverstanden.

Ich bin mit der **Aufbewahrung** von **Untersuchungsmaterial** für spätere neue Diagnosemöglichkeiten einverstanden.

Ich bin mit der **Aufbewahrung** der **Untersuchungsergebnisse und -Unterlagen** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden

Ich bin mit der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrages und der zur Untersuchung notwendigen personenbezogenen Daten an das Universitätsklinikum Köln - Institut für Humangenetik - oder bei Bedarf an ein anderes spezialisiertes Kooperationslabor einverstanden.

Ich möchte über ggf. erhobene **Nebenbefunde** der genetischen Diagnostik informiert werden, auch wenn diese nicht direkt im Zusammenhang mit der o.g. Erkrankung/Störung/Diagnose stehen.

Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges **Untersuchungsmaterial zur Erforschung der Ursachen** und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird.

Ich bin damit einverstanden, dass ggf. erhobene **Daten/Ergebnisse** über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für Zwecke der **Lehre und Ausbildung** sowie **wissenschaftliche Zwecke** genutzt und anonymisiert in **Fachzeitschriften** und öffentlich zugänglichen **humangenetischen Datenbanken** veröffentlicht werden.

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde von der **verantwortlichen ärztlichen Person** an folgende Ärzte geschickt werden: _____

- Nicht Zutreffendes bitte streichen -

Die Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Eine vom Patienten unterschriebene Einverständniserklärung nach GenDG liegt mir vor.

Ort, Datum

Unterschrift Patient(in)/
gesetzlicher Vertreter

Name des Arztes in
Druckbuchstaben

Stempel und Unterschrift
des Arztes

Anforderung molekulargenetische Diagnostik

Hinweis:

Bei **gesetzlich versicherten Patienten** darf ohne Genehmigung der Krankenkasse nur eine Analyse von Genen mit **bis zu 25 Kilobasen (Kb)** kodierender Sequenz erfolgen. Wählen Sie dazu bitte auf den folgenden Seiten ein **Standard-Panel** aus oder treffen Sie eine **individuelle Auswahl** von Genen bis 25 Kb (die Analysen erfolgen mittels Sanger-Sequenzierertechnologie). Falls Sie eine Analyse von mehr als 25 Kb wünschen, bitten wir um Rücksprache.

NEUROMUSKULÄRE ERKRANKUNGEN Klinische Ansprechpartner: Dr. med. Raoul Heller, 0221/478-86832, raoul.heller@uk-koeln.de Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-86811, christian.netzer@uk-koeln.de	
<p>Spinale Muskelatrophie:</p> <p>Spinale Muskelatrophie Typ I-IV (SMA); rezessiv</p> <p><input type="checkbox"/> SMN1 Deletionstest (MLPA)</p> <p><input type="checkbox"/> SMN1 Heterozygotentest (MLPA)</p> <p><input type="checkbox"/> SMN1 Punktmutationsanalyse (Sequenzierung)</p> <p><input type="checkbox"/> SMN2 (MLPA)</p> <p>Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 1 (SMARD1), Diaphragmale SMA (DSMA1); rezessiv</p> <p><input type="checkbox"/> IGHMBP2 (Sequenzierung; 3 Kb)</p> <p>X-linked SMA; X-rezessiv</p> <p><input type="checkbox"/> UBA1 (Sequenzierung von Hot Spots)</p> <p>Spinale Muskelatrophie (SMA); dominant</p> <p><input type="checkbox"/> BICD2 (Sequenzierung; 2,6 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> TRPV4 (Sequenzierung; 2,6 Kb)</p>	<p>Amyotrophe Lateralsklerose:</p> <p><input type="checkbox"/> Standard-Panel Amyotrophe Lateralsklerose (9 Kb) (Sequenzierung der Gene SOD1, ALS2, VAPB, FUS und TARDBP)</p> <p>Amyotrophe Lateralsklerose (ALS); familiär</p> <p><input type="checkbox"/> SOD1 (Sequenzierung; 0,5 Kb) <input type="checkbox"/> FUS (Sequenzierung; 1,6 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> ALS2 (Sequenzierung; 5 Kb) <input type="checkbox"/> TARDBP (Sequenzierung; 1,2 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> VAPB (Sequenzierung; 0,7 Kb)</p>
<p>Pontocerebelläre Hypoplasie:</p> <p><input type="checkbox"/> Standard-Panel Pontocerebelläre Hypoplasien (9,9 Kb) (Sequenzierung der Gene TSEN54, TSEN2, TSEN34, RARS2, CASK und SEPSECS)</p> <p>Pontocerebelläre Hypoplasie (PCH 2 und 4); rezessiv</p> <p><input type="checkbox"/> TSEN54 (Sequenzierung; 1,6 Kb) <input type="checkbox"/> RARS2 (Sequenzierung; 1,7 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> TSEN2 (Sequenzierung; 1,4 Kb) <input type="checkbox"/> CASK (Sequenzierung; 2,8 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> TSEN34 (Sequenzierung; 0,9 Kb) <input type="checkbox"/> weitere Diagnostik (Rücksprache)</p> <p>Pontocerebelläre Hypoplasie (PCH 2D); dominant</p> <p><input type="checkbox"/> SEPSECS (Sequenzierung; 1,5 Kb)</p>	<p>Arthrogrypose:</p> <p><input type="checkbox"/> Standard-Panel Arthrogrypose (20 Kb) (Sequenzierung der Gene TPM2, TNNI2, TNNT3, PIEZO2, MYH3, MYH8 (Hot Spots) und MYBPC1)</p> <p>Arthrogrypose (AMC), distal; dominant</p> <p><input type="checkbox"/> TPM2 (Sequenzierung; 0,9 Kb) <input type="checkbox"/> MYH3 (Sequenzierung; 5,8 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> TNNI2 (Sequenzierung; 0,5 Kb) <input type="checkbox"/> MYH8 (Sequenz. von Hot Spots)</p> <p><input type="checkbox"/> TNNT3 (Sequenzierung; 0,8 Kb) <input type="checkbox"/> MYBPC1 (Sequenzierung; 3,5 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> PIEZO2 (Sequenzierung; 8,3 Kb) <input type="checkbox"/> weitere Diagnostik (Rücksprache)</p>
	<p>Fetale Akinesie/Kongenitale Myasthenie:</p> <p><input type="checkbox"/> Standard-Panel Fetale Akinesie/kongenitale Myasthenie (12,7 Kb) (Sequenzierung der Gene CHRNA1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COLQ, DOK7, MUSK und RAPSN)</p> <p>Fetale Akinesie (FADS); Kongenitale Myasthenie; rezessiv</p> <p><input type="checkbox"/> CHRNA1 (Sequenz.; 1,4 Kb) <input type="checkbox"/> COLQ (Sequenzierung; 1,4 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> CHRND (Sequenzierung; 1,6 Kb) <input type="checkbox"/> DOK7 (Sequenzierung; 1,5 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> CHRNE (Sequenzierung; 1,5 Kb) <input type="checkbox"/> MUSK (Sequenzierung; 2,6 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> CHRNG (Sequenzierung; 1,6 Kb) <input type="checkbox"/> RAPSN (Sequenzierung; 1,2 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> weitere Diagnostik (Rücksprache)</p>
PRIMÄRE MUSKELERKRANKUNGEN Klinische Ansprechpartner: Dr. med. Raoul Heller, 0221/478-86832, raoul.heller@uk-koeln.de Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-86811, christian.netzer@uk-koeln.de	
<p>Muskeldystrophie:</p> <p>Muskeldystrophie Duchenne; Muskeldystrophie Becker; X-rezessiv</p> <p><input type="checkbox"/> Stufe 1: DMD (MLPA) <input type="checkbox"/> Stufe 2: DMD (Sequenzierung)</p> <p>Ullrich-/Bethlem-Muskeldystrophie; dominant/rezessiv</p> <p><input type="checkbox"/> COL6A1 (Sequenzierung; 3,1 Kb) <input type="checkbox"/> COL6A3 (Sequenzierung; 9,5 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> COL6A2 (Sequenzierung; 3,1 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> Standard-Panel Ullrich-/Bethlem-Muskeldystrophie (15,7 Kb) (Sequenzierung der Gene COL6A1, COL6A2 und COL6A3)</p> <p>Muskeldystrophien; dominant</p> <p><input type="checkbox"/> LMNA (Sequenzierung; 2 Kb) <input type="checkbox"/> DNAJB6 (Sequenzierung; 1 Kb)</p> <p>Muskeldystrophien; rezessiv</p> <p><input type="checkbox"/> ANO5 (Sequenzierung; 2,7 Kb) <input type="checkbox"/> CAV3 (Sequenzierung; 0,5 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> CAPN3 (Sequenzierung; 2,5 Kb) <input type="checkbox"/> DYSF (Sequenzierung; 6,2 Kb)</p>	<p><input type="checkbox"/> Standard-Panel Dystroglykanopathien (20,9 Kb) (Sequenzierung der Gene B3GALNT2, B3GNT1, FKRP, FKTN, GMPPB, ISPD, LARGE, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2 und TMEM5)</p> <p>Dystroglykanopathien; rezessiv</p> <p><input type="checkbox"/> B3GALNT2 (Sequenz.; 1,5 Kb) <input type="checkbox"/> POMGNT1 (Sequenzierung; 2 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> B3GNT1 (Sequenz.; 1,2 Kb) <input type="checkbox"/> POMGNT2 (Sequenz.; 1,7 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> FKRP (Sequenzierung; 1,5 Kb) <input type="checkbox"/> POMK (Sequenzierung; 1,1 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> FKTN (Sequenzierung; 1,4 Kb) <input type="checkbox"/> POMT1 (Sequenzierung; 2,2 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> GMPPB (Sequenz.; 1,1 Kb) <input type="checkbox"/> POMT2 (Sequenzierung; 2,3 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> ISPD (Sequenzierung; 1,4 Kb) <input type="checkbox"/> TMEM5 (Sequenzierung; 1,3 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> LARGE (Sequenzierung; 2,3 Kb)</p>

Anforderung molekulargenetische Diagnostik

Hinweis:

Bei **gesetzlich versicherten Patienten** darf ohne Genehmigung der Krankenkasse nur eine Analyse von Genen mit **bis zu 25 Kilobasen (Kb)** kodierender Sequenz erfolgen. Wählen Sie dazu bitte auf den folgenden Seiten ein **Standard-Panel** aus oder treffen Sie eine **individuelle Auswahl** von Genen bis 25 Kb (die Analysen erfolgen mittels Sanger-Sequenzieretechnologie). Falls Sie eine Analyse von mehr als 25 Kb wünschen, bitten wir um Rücksprache.

PRIMÄRE MUSKELERKRANKUNGEN Klinische Ansprechpartner:

Dr. med. Raoul Heller, 0221/478-86832, raoul.heller@uk-koeln.de
Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-86811, christian.netzer@uk-koeln.de

Kongenitale Myopathie:

- Standard-Panel Kongenitale Myopathie (12,1 Kb)**
(Sequenzierung der Gene ACTA1, MEGF10, MYH7 und SEPN1)

Kongenitale Myopathie; dominant/rezessiv

- ACTA1 (Sequenzierung; 1,1 Kb) SEPN1 (Sequenzierung; 1,8 Kb)
 MEGF10 (Sequenz.; 3,4 Kb) weitere Diagnostik (Rücksprache)
 MYH7 (Sequenzierung; 5,8 Kb)

SKELETTERKRANKUNGEN Klinischer Ansprechpartner: Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-86811, christian.netzer@uk-koeln.de

Osteogenesis imperfecta (OI):

- Standard-Panel Osteogenesis imperfecta; dominant (8,9 Kb)**
■ Stufe 1: Sequenzierung der Gene IFITM5 und COL1A1
■ Stufe 2: Sequenzierung des Gens COL1A2
■ Stufe 3: MLPA für die Gene COL1A1 und COL1A2

Osteogenesis imperfecta (OI) Typ I - IV; dominant

- COL1A1 (Sequenzierung; 4,4 Kb)
 COL1A1 (MLPA)
 COL1A2 (Sequenzierung; 4,1 Kb)
 COL1A2 (MLPA)

Osteogenesis imperfecta (OI) Typ V; dominant

- IFITM5 (Sequenzierung; 0,4 Kb)

- Standard-Panel Osteogenesis imperfecta; rezessiv (18,6 Kb)**
(Sequenzierung der Gene CRTAP, FKBP10, LEPRE1, PPIB, SPARC, SERPINH1, SERPINF1, SP7, BMP1, WNT1, TMEM38B, SEC24D)

Osteogenesis imperfecta (OI) Typ IIB, VI, VII, X, XIV; rezessiv

- CRTAP (Sequenzierung; 1,2 Kb) SERPINF1 (Sequenz.; 1,3 Kb)
 FKBP10 (Sequenzierung; 1,7 Kb) SP7 (Sequenzierung; 1,3 Kb)
 LEPRE1 (Sequenzierung; 2,2 Kb) BMP1 (Sequenzierung; 3 Kb)
 PPIB (Sequenzierung; 0,7 Kb) WNT1 (Sequenzierung; 1,1 Kb)
 SERPINH1 (Sequenz.; 1,3 Kb) TMEM38B (Sequenz.; 0,9 Kb)
 SPARC (Sequenzierung; 0,9 Kb) SEC24D (Sequenzierung; 3,1 Kb)

- Standard-Panel bei pränatalem Verdacht auf Osteogenesis imperfecta (24,7 Kb)**

- Sequenzierung der Gene COL1A1, COL1A2, IFITM5, CRTAP, FKBP10, LEPRE1, PPIB, SERPINH1, SPARC, SERPINF1, BMP1, WNT1, TMEM38B und ALPL
■ MLPA für die Gene COL1A1 und COL1A2

- Standard-Panel Osteogenesis imperfecta bei unklarem Vererbungsmodus (23,7 Kb)**

- Stufe 1: Sequenzierung der Gene COL1A1, COL1A2, IFITM5
■ Stufe 2: Sequenzierung der Gene CRTAP, FKBP10, LEPRE1, PPIB, SPARC, SERPINF1, BMP1, WNT1, TMEM38B, PLS3
■ Stufe 3: MLPA für die Gene COL1A1 und COL1A2

Syndromale Osteogenesis imperfecta (OI):

- Standard-Panel Cole-Carpenter-Syndrom (6,8 Kb)**
(Sequenzierung der Gene P4HB, SEC24D und LEPRE1)

Syndromale Osteogenesis imperfecta/Cole-Carpenter Syndrom; dominant

- P4HB (Sequenzierung; 1,5 Kb)

Syndromale Osteogenesis imperfecta/Cole-Carpenter Syndrom; rezessiv

- SEC24D (Sequenzierung; 3,1 Kb) LEPRE1 (Sequenzierung; 2,2 Kb)

Bruck Syndrom; rezessiv

- PLOD2 (Sequenzierung; 2,3 Kb) FKBP10 (Sequenzierung; 1,7 Kb)

Osteoporose:

- Standard-Panel Osteoporose (16,4 Kb)**
■ Stufe 1: Sequenzierung der Gene PLS3, LRP5, WNT1, COL1A1 und COL1A2
■ Stufe 2: MLPA für die Gene COL1A1 und COL1A2

Osteoporose mit Frakturen; X-dominant

- PLS3 (Sequenzierung; 1,9 Kb)

Juvenile/vorzeitige Osteoporose; dominant

- LRP5 (Sequenzierung; 4,8 Kb) COL1A2 (Sequenzierung; 4,1 Kb)
 WNT1 (Sequenzierung; 1,1 Kb) COL1A2 (MLPA)
 COL1A1 (Sequenzierung; 4,4 Kb)
 COL1A1 (MLPA)

Osteoporose Pseudoglioma (OPPG) Syndrom; rezessiv

- LRP5 (Sequenzierung; 4,8 Kb)

Sonstige Skeletterkrankungen:

Kranio-lentikulo-suturale Dysplasie; rezessiv

- SEC23A (Sequenzierung; 2,3 Kb)

Osteopetrose Typ 1; dominant Hypophosphatasie; dominant/rez.

- LRP5 (Sequenzierung; 4,8 Kb) ALPL (Sequenzierung; 1,6 Kb)

Anforderung molekulargenetische Diagnostik

Hinweis:

Bei **gesetzlich versicherten Patienten** darf ohne Genehmigung der Krankenkasse nur eine Analyse von Genen mit **bis zu 25 Kilobasen (Kb)** kodierender Sequenz erfolgen. Wählen Sie dazu bitte auf den folgenden Seiten ein **Standard-Panel** aus oder treffen Sie eine **individuelle Auswahl** von Genen bis 25 Kb (die Analysen erfolgen mittels Sanger-Sequenzieretechnologie). Falls Sie eine Analyse von mehr als 25 Kb wünschen, bitten wir um Rücksprache.

NIERENERKRANKUNGEN Klinische Ansprechpartner: Dr. med. Bodo Beck, 0221/478-86824, bodo.beck@uk-koeln.de Florian Erger, 0221/478-86828, florian.erger@uk-koeln.de																													
<p><u>Nephrotisches Syndrom:</u></p> <p><input type="checkbox"/> Standard-Panel congenitales Nephrotisches Syndrom (Erstmanifestation < 3. LM)/infantiles Nephrotisches Syndrom (Erstmanifestation < 12. LM) (6,4 Kb) (Sequenzierung der Gene <i>NPHS1</i>, <i>NPHS2</i> und <i>WT1</i>^{+MLPA})</p> <p><input type="checkbox"/> Standard-Panel steroid-resistentes nephrotisches Syndrom (SRNS)/fokal-segmentale Glomerulosklerose (FSGS) (23,9 Kb) (Sequenzierung der Gene <i>NPHS1</i>, <i>NPHS2</i>, <i>WT1</i>^{+MLPA}, <i>TRPC6</i>, <i>INF2</i>, <i>ACTN4</i>, <i>PLCE1</i> und <i>PAX2</i>)</p> <p>Nephrotisches Syndrom (NS); rezessiv</p> <table border="0"><tr><td><input type="checkbox"/> <i>NPHS1</i> (Sequenzierung; 3,7 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>DGKE</i> (<i>NPHS7</i>) (Seq.; 1,7 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>NPHS2</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>MYO1E</i> (Sequenzierung; 3,3 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>PLCE1</i> (<i>NPHS3</i>) (Seq.; 6,9 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>COQ2</i> (Sequenzierung; 1,3 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>LAMB2</i> (Sequenzierung; 5,4 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>COQ6</i> (Sequenzierung; 1,4 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>SMARCAL1</i> (Sequenz.; 2,9 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>ADCK4</i> (Sequenzierung; 1,6 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>ARHGDI1</i> (Sequenz.; 0,6 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>PDSS2</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>PTPRO</i> (Sequenzierung; 3,7 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>WDR73</i> (Sequenzierung; 1,1 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>CRB2</i> (Sequenzierung; 3,9 Kb)</td><td></td></tr></table> <p><input type="checkbox"/> Standard-Panel autosomal-dominante(s) SRNS/FSGS (15,2 Kb) (Sequenzierung der Gene <i>WT1</i>^{+MLPA}, <i>TRPC6</i>, <i>INF2</i>, <i>ACTN4</i>, <i>LMX1B</i>, <i>PAX2</i> und <i>CD2AP</i>)</p> <p>Nephrotisches Syndrom (NS); dominant</p> <table border="0"><tr><td><input type="checkbox"/> <i>WT1</i> (Sequenzierung; 1,6 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>PAX2</i> (RCS) (Sequenz.; 1,3 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>WT1</i> (MLPA)</td><td><input type="checkbox"/> <i>LMX1B</i> (Nagel-Patella-Syndrom) (Sequenzierung; 1,2 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>INF2</i> (Sequenzierung; 3,8 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>CD2AP</i> (Sequenzierung; 1,9 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>TRPC6</i> (Sequenzierung; 2,8 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>ACTN4</i> (Sequenzierung; 2,7 Kb)</td></tr></table> <p><input type="checkbox"/> Standard-Panel syndromale(s) SRNS/FSGS (17,9 Kb) (Sequenzierung der Gene <i>WT1</i>^{+MLPA}, <i>LAMB2</i>, <i>PAX2</i>, <i>LMX1B</i>, <i>CRB2</i>, <i>SMARCAL1</i>, <i>WDR73</i> und <i>ARHGDI1</i>)</p> <p>Hinweis: Differentialdiagnostisch zur FSGS sollten gegebenenfalls auch ein Alport-Syndrom oder ein atypisch hämolytisch-urämisches Syndrom (aHUS) in Betracht gezogen werden.</p>	<input type="checkbox"/> <i>NPHS1</i> (Sequenzierung; 3,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>DGKE</i> (<i>NPHS7</i>) (Seq.; 1,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>NPHS2</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>MYO1E</i> (Sequenzierung; 3,3 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>PLCE1</i> (<i>NPHS3</i>) (Seq.; 6,9 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>COQ2</i> (Sequenzierung; 1,3 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>LAMB2</i> (Sequenzierung; 5,4 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>COQ6</i> (Sequenzierung; 1,4 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>SMARCAL1</i> (Sequenz.; 2,9 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>ADCK4</i> (Sequenzierung; 1,6 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>ARHGDI1</i> (Sequenz.; 0,6 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>PDSS2</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>PTPRO</i> (Sequenzierung; 3,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>WDR73</i> (Sequenzierung; 1,1 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>CRB2</i> (Sequenzierung; 3,9 Kb)		<input type="checkbox"/> <i>WT1</i> (Sequenzierung; 1,6 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>PAX2</i> (RCS) (Sequenz.; 1,3 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>WT1</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>LMX1B</i> (Nagel-Patella-Syndrom) (Sequenzierung; 1,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>INF2</i> (Sequenzierung; 3,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>CD2AP</i> (Sequenzierung; 1,9 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>TRPC6</i> (Sequenzierung; 2,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>ACTN4</i> (Sequenzierung; 2,7 Kb)	<p><u>Alport-Syndrom/Fechtner-Syndrom:</u></p> <p><input type="checkbox"/> Standard-Panel Alport-Syndrom/Fechtner-Syndrom (21,1 Kb)</p> <ul style="list-style-type: none">■ Stufe 1: Sequenzierung und MLPA des Gens <i>COL4A5</i>■ Stufe 2: Sequenzierung der Gene <i>COL4A3</i>, <i>COL4A4</i>, <i>MYH9</i>■ Stufe 3: MLPA für die Gene <i>COL4A3</i> und <i>COL4A4</i> <p>Alport Syndrom; X-dominant</p> <p><input type="checkbox"/> <i>COL4A5</i> (Sequenzierung; 5,1 Kb) <input type="checkbox"/> <i>COL4A5</i> (MLPA)</p> <p>Alport Syndrom; rezessiv/dominant</p> <table border="0"><tr><td><input type="checkbox"/> <i>COL4A3</i> (Sequenzierung; 5 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>COL4A4</i> (Sequenzierung; 5,1 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>COL4A3</i> (MLPA)</td><td><input type="checkbox"/> <i>COL4A4</i> (MLPA)</td></tr></table> <p>Fechtner Syndrom (Alport-like-Syndrom); dominant</p> <p><input type="checkbox"/> <i>MYH9</i> (Sequenzierung; 5,9 Kb)</p>	<input type="checkbox"/> <i>COL4A3</i> (Sequenzierung; 5 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>COL4A4</i> (Sequenzierung; 5,1 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>COL4A3</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>COL4A4</i> (MLPA)
<input type="checkbox"/> <i>NPHS1</i> (Sequenzierung; 3,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>DGKE</i> (<i>NPHS7</i>) (Seq.; 1,7 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>NPHS2</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>MYO1E</i> (Sequenzierung; 3,3 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>PLCE1</i> (<i>NPHS3</i>) (Seq.; 6,9 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>COQ2</i> (Sequenzierung; 1,3 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>LAMB2</i> (Sequenzierung; 5,4 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>COQ6</i> (Sequenzierung; 1,4 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>SMARCAL1</i> (Sequenz.; 2,9 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>ADCK4</i> (Sequenzierung; 1,6 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>ARHGDI1</i> (Sequenz.; 0,6 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>PDSS2</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>PTPRO</i> (Sequenzierung; 3,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>WDR73</i> (Sequenzierung; 1,1 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>CRB2</i> (Sequenzierung; 3,9 Kb)																													
<input type="checkbox"/> <i>WT1</i> (Sequenzierung; 1,6 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>PAX2</i> (RCS) (Sequenz.; 1,3 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>WT1</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>LMX1B</i> (Nagel-Patella-Syndrom) (Sequenzierung; 1,2 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>INF2</i> (Sequenzierung; 3,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>CD2AP</i> (Sequenzierung; 1,9 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>TRPC6</i> (Sequenzierung; 2,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>ACTN4</i> (Sequenzierung; 2,7 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>COL4A3</i> (Sequenzierung; 5 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>COL4A4</i> (Sequenzierung; 5,1 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>COL4A3</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>COL4A4</i> (MLPA)																												
	<p><u>Nephronophthie:</u></p> <p>Nephronophthie; rezessiv</p> <table border="0"><tr><td><input type="checkbox"/> <i>NPHP1</i> (MLPA)</td><td><input type="checkbox"/> <i>NPHP3</i> (Sequenzierung; 4 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>NPHP1</i> (Sequenzierung; 2,2 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>BBS10</i> (Sequenzierung; 2,2 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>NPHP2</i> (Sequenzierung; 3,2 Kb)</td><td></td></tr></table>	<input type="checkbox"/> <i>NPHP1</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>NPHP3</i> (Sequenzierung; 4 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>NPHP1</i> (Sequenzierung; 2,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>BBS10</i> (Sequenzierung; 2,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>NPHP2</i> (Sequenzierung; 3,2 Kb)																							
<input type="checkbox"/> <i>NPHP1</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>NPHP3</i> (Sequenzierung; 4 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>NPHP1</i> (Sequenzierung; 2,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>BBS10</i> (Sequenzierung; 2,2 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>NPHP2</i> (Sequenzierung; 3,2 Kb)																													
	<p><u>Polyzystische Nierenerkrankung:</u></p> <p><input type="checkbox"/> Standard-Panel autosomal-dominante Polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD) (21,6 Kb)</p> <ul style="list-style-type: none">■ Stufe 1: Sequenzierung der Gene <i>PKD1</i>, <i>PKD2</i>, <i>HNF1B</i>^{+MLPA}, <i>GANAB</i> und <i>PAX2</i>■ Stufe 2: MLPA für die Gene <i>PKD1</i>, <i>PKD2</i> <p>Polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD); dominant</p> <table border="0"><tr><td><input type="checkbox"/> <i>PKD1</i> (Sequenzierung, 12,9 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> (MLPA)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>PKD1</i> (MLPA)</td><td><input type="checkbox"/> <i>GANAB</i> („PKD3“) (Seq.; 2,9 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>PKD2</i> (Sequenzierung, 2,9 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>PAX2</i> (Sequenzierung; 1,3 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>PKD2</i> (MLPA)</td><td><input type="checkbox"/> <i>LRP5</i> (Sequenzierung; 4,8 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)</td><td></td></tr></table> <p>Polyzystische Nierenerkrankung (ARPKD); rezessiv</p> <p><input type="checkbox"/> <i>PKHD1</i> (Sequenzierung; 12,2 Kb)</p>	<input type="checkbox"/> <i>PKD1</i> (Sequenzierung, 12,9 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>PKD1</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>GANAB</i> („PKD3“) (Seq.; 2,9 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>PKD2</i> (Sequenzierung, 2,9 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>PAX2</i> (Sequenzierung; 1,3 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>PKD2</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>LRP5</i> (Sequenzierung; 4,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)																			
<input type="checkbox"/> <i>PKD1</i> (Sequenzierung, 12,9 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> (MLPA)																												
<input type="checkbox"/> <i>PKD1</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>GANAB</i> („PKD3“) (Seq.; 2,9 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>PKD2</i> (Sequenzierung, 2,9 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>PAX2</i> (Sequenzierung; 1,3 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>PKD2</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>LRP5</i> (Sequenzierung; 4,8 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)																													
<p><u>Thrombotische Mikroangiopathie (TMA):</u></p> <p><input type="checkbox"/> Standard-Panel atypisch hämolytisch-urämisches Syndrom (aHUS) (18,2 Kb) (Sequenzierung der Gene <i>CFH</i>, <i>CD46</i>, <i>CFI</i>, <i>C3</i>, <i>MMACHC</i>, <i>DGKE</i>, <i>CFB</i> und <i>THBD</i>)</p> <p>Atypisch hämolytisch-urämisches Syndrom (aHUS); dominant/rezessiv</p> <table border="0"><tr><td><input type="checkbox"/> <i>CFH</i> (Sequenzierung; 3,7 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>DGKE</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>CD46</i> (MCP) (Seq.; 1,2 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>CFB</i> (Sequenzierung; 2,3 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>CFI</i> (Sequenzierung; 1,8 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>C3</i> (Sequenzierung; 5 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>MMACHC</i> (Seq.; 0,8 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>THBD</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)</td></tr></table> <p>Thrombotische thrombozytopenische Purpura; rezessiv</p> <p><input type="checkbox"/> <i>ADAMTS13</i> (Sequenzierung; 4,3 Kb)</p>	<input type="checkbox"/> <i>CFH</i> (Sequenzierung; 3,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>DGKE</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>CD46</i> (MCP) (Seq.; 1,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>CFB</i> (Sequenzierung; 2,3 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>CFI</i> (Sequenzierung; 1,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>C3</i> (Sequenzierung; 5 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>MMACHC</i> (Seq.; 0,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>THBD</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)	<p><u>Autosomal-dominante tubulointerstitielle Nephropathie:</u></p> <p><input type="checkbox"/> Standard-Panel Autosomal-dominante tubulointerstitielle Nephropathie (ADTKD) (6 Kb) (Sequenzierung der Gene <i>UMOD</i>, <i>HNF1B</i>^{+MLPA}, <i>REN</i> und <i>PAX2</i>)</p> <p>Autosomal-dominante tubulointerstitielle Nephropathie (ADTKD)</p> <table border="0"><tr><td><input type="checkbox"/> <i>UMOD</i> (Sequenzierung; 1,9 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>REN</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>PAX2</i> (Sequenzierung; 1,3 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> (MLPA)</td><td><input type="checkbox"/> <i>MUC1</i> (nur nach Rücksprache)</td></tr></table>	<input type="checkbox"/> <i>UMOD</i> (Sequenzierung; 1,9 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>REN</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>PAX2</i> (Sequenzierung; 1,3 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>MUC1</i> (nur nach Rücksprache)														
<input type="checkbox"/> <i>CFH</i> (Sequenzierung; 3,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>DGKE</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>CD46</i> (MCP) (Seq.; 1,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>CFB</i> (Sequenzierung; 2,3 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>CFI</i> (Sequenzierung; 1,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>C3</i> (Sequenzierung; 5 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>MMACHC</i> (Seq.; 0,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>THBD</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>UMOD</i> (Sequenzierung; 1,9 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>REN</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>PAX2</i> (Sequenzierung; 1,3 Kb)																												
<input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>MUC1</i> (nur nach Rücksprache)																												
	<p><u>Interstitielle Nephritis mit Karyomegalie; (KMIM); rezessiv</u></p> <p><input type="checkbox"/> <i>FAN1</i> (Sequenzierung; 3,1 Kb)</p>																												

Anforderung molekulargenetische Diagnostik

Hinweis:

Bei **gesetzlich versicherten Patienten** darf ohne Genehmigung der Krankenkasse nur eine Analyse von Genen mit **bis zu 25 Kilobasen (Kb)** kodierender Sequenz erfolgen. Wählen Sie dazu bitte auf den folgenden Seiten ein **Standard-Panel** aus oder treffen Sie eine **individuelle Auswahl** von Genen bis 25 Kb (die Analysen erfolgen mittels Sanger-Sequenzieretechnologie). Falls Sie eine Analyse von mehr als 25 Kb wünschen, bitten wir um Rücksprache.

NIERENERKRANKUNGEN Klinische Ansprechpartner: Dr. med. Bodo Beck, 0221/478-86824, bodo.beck@uk-koeln.de Florian Erger, 0221/478-86828, florian.erger@uk-koeln.de	
Renal-tubuläre Dysgenese: <input type="checkbox"/> Standard-Panel Renal-tubuläre Dysgenese (RTD) (7,8 Kb) (Sequenzierung der Gene <i>ACE</i> , <i>AGT</i> , <i>AGTR1</i> und <i>REN</i>) Renal-tubuläre Dysgenese (RTD); rezessiv <input type="checkbox"/> <i>ACE</i> (Sequenzierung; 3,9 Kb) <input type="checkbox"/> <i>AGTR1</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb) <input type="checkbox"/> <i>AGT</i> (Sequenzierung; 1,5 Kb) <input type="checkbox"/> <i>REN</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb)	Harntraktfehlbildungen (CAKUT)/Nierenhypoplasie/-dysplasie: <input type="checkbox"/> Standard-Panel Harntraktfehlbildungen (CAKUT) (6,3 Kb) (Sequenzierung der Gene <i>HNF1B</i> ^{MLPA} , <i>PAX2</i> und <i>RET</i>) Harntraktfehlbildungen (CAKUT); dominant <input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> (RCS) (Seq.; 1,7 Kb) <input type="checkbox"/> <i>PAX2</i> (RCS) (Seq.; 1,3 Kb) <input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> (MLPA) <input type="checkbox"/> <i>RET</i> (Sequenzierung; 3,3 Kb)
Tubulopathien/Hereditärer Hypertonus: Gitelman-Syndrom; rezessiv <input type="checkbox"/> <i>SLC12A3</i> (Sequenzierung; 3,1 Kb) <input type="checkbox"/> <i>SLC12A3</i> (MLPA) EAST (SESAME) Syndrom; rezessiv <input type="checkbox"/> <i>KCNJ10</i> (Sequenzierung; 1,1 Kb) Polyhydramnion/transientes Bartter-Syndrom; X-rezessiv <input type="checkbox"/> <i>MAGED2</i> (Sequenzierung; 1,8 Kb) Diabetes insipidus renalis; dominant/rezessiv <input type="checkbox"/> <i>AQP2</i> (Sequenzierung; 0,8 Kb)	Hereditärer Hypertonus Nebennierenadenom/Hyperaldosteronismus <input type="checkbox"/> <i>KCNJ5</i> (Aldosteron produzierende Nebennieren-Adenome (APAs) (Sequenzierung; 1,3 Kb) <input type="checkbox"/> <i>RMND1</i> (Sequenzierung; 1,6 Kb) <input type="checkbox"/> <i>KCNJ5</i> (familiärer Hyperaldosteronismus) (Sequenzierung; 1,3 Kb) Little-Syndrom; dominant <input type="checkbox"/> <i>SCNN1B</i> (β-ENac) (Sequenzierung; 1,9 Kb) <input type="checkbox"/> <i>SCNN1G</i> (γ-ENac) (Sequenzierung; 2 Kb) Pseudohypoaldosteronismus; dominant <input type="checkbox"/> <i>NR3C2</i> (MCR) (Sequenzierung; 3 Kb)
Urolithiasis/Nephrocalcinose: <input type="checkbox"/> Standard-Panel Primäre Hyperoxalurie (3,2 Kb) ■ Stufe 1: Sequenzierung der Gene <i>AGXT</i> , <i>GRHPR</i> , <i>HOGA1</i> ■ Stufe 2: ggf. MLPA für die Gene <i>AGXT</i> und <i>GRHPR</i> Primäre Hyperoxalurie Typ 1; rezessiv <input type="checkbox"/> <i>AGXT</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb) <input type="checkbox"/> <i>AGXT</i> (MLPA) Primäre Hyperoxalurie Typ 2; rezessiv <input type="checkbox"/> <i>GRHPR</i> (Sequenzierung; 1 Kb) <input type="checkbox"/> <i>GRHPR</i> (MLPA) Primäre Hyperoxalurie Typ 3; rezessiv <input type="checkbox"/> <i>HOGA1</i> (Sequenzierung; 1 Kb) Dent-Erkrankung; X-rezessiv <input type="checkbox"/> <i>CLCN5</i> (Sequenzierung; 2,2 Kb)	<input type="checkbox"/> Standard-Panel Urolithiasis (15,6 Kb) ■ Stufe 1: Sequenzierung der Gene <i>AGXT</i> , <i>GRHPR</i> , <i>HOGA1</i> , <i>CASR</i> , <i>SLC3A1</i> , <i>SLC7A9</i> , <i>CYP24A1</i> , <i>SLC34A1</i> und <i>CLCN5</i> ■ Stufe 2: ggf. MLPA für die Gene <i>AGXT</i> , <i>GRHPR</i> , <i>SLC3A1</i> und <i>SLC7A9</i> Cysteinurie; rezessiv <input type="checkbox"/> <i>SLC3A1</i> (Sequenzierung; 2,1 Kb) <input type="checkbox"/> <i>CYP24A1</i> (Sequenz.; 1,5 Kb) <input type="checkbox"/> <i>SLC3A1</i> (MLPA) <input type="checkbox"/> <i>SLC34A1</i> (Sequenz.; 1,9 Kb) <input type="checkbox"/> <i>SLC7A9</i> (Sequenzierung; 1,5 Kb) <input type="checkbox"/> <i>SLC7A9</i> (MLPA) Hyperkalzämie; rezessiv <input type="checkbox"/> <i>CASR</i> (familiäre hypokalziurische Hyperkalzämie) (Sequenzierung; 3,2 Kb) <input type="checkbox"/> <i>CASR</i> (familiäre Hypokalzämie mit Hyperkalziurie) (Sequenzierung; 3,2 Kb)

Anforderung molekulargenetische Diagnostik

Hinweis:

Bei **gesetzlich versicherten Patienten** darf ohne Genehmigung der Krankenkasse nur eine Analyse von Genen mit **bis zu 25 Kilobasen (Kb)** kodierender Sequenz erfolgen. Wählen Sie dazu bitte auf den folgenden Seiten ein **Standard-Panel** aus oder treffen Sie eine **individuelle Auswahl** von Genen bis 25 Kb (die Analysen erfolgen mittels Sanger-Sequenzierertechnologie). Falls Sie eine Analyse von mehr als 25 Kb wünschen, bitten wir um Rücksprache.

KARDIOMYOPATHIEN Klinischer Ansprechpartner: Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-86811, christian.netzer@uk-koeln.de

Hypertrophe Kardiomyopathie:

- Standard-Panel Hypertrophe Kardiomyopathie (12 Kb)**
(Sequenzierung der Gene *MYH7*, *MYBPC3*, *TNNT2*, *TNNI3* und *TPM1*)

Hypertrophe Kardiomyopathie; dominant/rezessiv

- MYH7* (Sequenzierung; 5,8 Kb) *TNNI3* (Sequenzierung; 0,6 Kb)
 MYBPC3 (Sequenzierung; 3,8 Kb) *TPM1* (Sequenzierung; 0,9 Kb)
 TNNT2 (Sequenzierung; 0,9 Kb)

MIKROZEPHALIEN Klinischer Ansprechpartner: Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-86811, christian.netzer@uk-koeln.de

Primäre Mikrozephalie:

- Standard-Panel Primäre Mikrozephalie (22,5 Kb)**
(Sequenzierung der Gene *ASPM*, *MCPH1*, *WDR62* und *CEP152*)

Primäre Mikrozephalie; rezessiv

- ASPM* (Sequenzierung; 10,4 Kb) *STIL* (Sequenzierung; 3,9 Kb)
 MCPH1 (Sequenzierung; 2,5 Kb) *CEP135* (Sequenzierung; 3,4 Kb)
 WDR62 (Sequenzierung; 4,6 Kb) *CASC5* (Sequenzierung; 7,0 Kb)
 CEP152 (Sequenzierung; 5 Kb) *CEP63* (Sequenzierung; 2,1 Kb)
 CDK5RAP2 (Sequenz.; 5,7 Kb) *PNKP* (Sequenzierung; 1,6 Kb)
 CENPJ (Sequenzierung; 4 Kb) *ZNF335* (Sequenzierung; 4 Kb)

Primordialer Kleinwuchs mit Mikrozephalie:

Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer Typ I (MOPD1); rezessiv

- RNU4atac* (Sequenzierung)

Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer Typ II (MOPD2); rezessiv

- PCNT* (Sequenzierung; 10 Kb)

Mikrozephalie/Kleinwuchs-Syndrome:

LIG4-Syndrom/LIG4-Syndrom ähnlich

- LIG4* (Sequenzierung; 2,7 Kb) *XRCC4* (Sequenzierung; 1 Kb)

Nijmegen-Breakage-Syndrom; rezessiv

- NBS1* (Sequenzierung; 2,3 Kb)

Nijmegen-Breakage-Syndrom ähnlich

- RAD50* (Sequenzierung; 3,9 Kb)

Sonstige Mikrozephalie/Kleinwuchs Syndrome; rezessiv

- NHEJ1* (Sequenzierung; 0,9 Kb) *BRAT1* (Sequenzierung; 2,5 Kb)
 MRE11 (Sequenzierung; 2,1 Kb)

Seckel-Syndrom:

- Standard-Panel Seckel-Syndrom (22 Kb)**
(Sequenzierung der Gene *CEP152*, *ATR*, *ATRIP*, *CENPJ* und *RBBP8*)

Seckel Syndrom; rezessiv

- CEP152* (Sequenzierung; 5 Kb) *ATR* (Sequenzierung; 7,9 Kb)
 CENPJ (Sequenzierung; 4 Kb) *ATRIP* (Sequenzierung; 2,4 Kb)
 CDK5RAP2 (Sequenz.; 5,7 Kb) *DNA2* (Sequenzierung; 3,2 Kb)
 RBBP8 (Sequenzierung; 2,7 Kb) *NIN* (Sequenzierung; 6,4 Kb)

MENTALE RETARDIERUNGSSYNDROME Klinischer Ansprechpartner: Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-86811, christian.netzer@uk-koeln.de

Coffin-Siris-Syndrom:

- Standard-Panel Coffin-Siris-Syndrom (25,8 Kb)**
■ Stufe 1: Sequenzierung des Gens *ARID1B*
■ Stufe 2: Sequenzierung der Gene *ARID1A*, *SMARCA2*, *SMARCA4*, *SMARCB1* und *SMARCE1*; MLPA für die Gene *ARID1B* und *ARID1A*

Coffin-Siris-Syndrom; dominant

- ARID1B* (Sequenzierung; 6,8 Kb) *SMARCA4* (Sequenz.; 5 Kb)
 ARID1B (MLPA) *SMARCB1* (Sequenz.; 1,2 Kb)
 ARID1A (Sequenzierung; 6,9 Kb) *SMARCE1* (Sequenz.; 1,2 Kb)
 ARID1A (MLPA) *PHF6* (überlappender Phänotyp bei weiblichen Patienten in den ersten Lebensjahren) (1,1 Kb)
 SMARCA2 (Sequenz.; 4,8 Kb)

Kabuki-Syndrom:

- Standard-Panel Kabuki-Syndrom (20,8 Kb)**
■ Stufe 1: Sequenzierung des Gens *MLL2*
■ Stufe 2: Sequenzierung des Gens *KDM6A*

Kabuki-Syndrom; dominant

- MLL2* (Sequenzierung; 16,6 Kb)
 KDM6A (Sequenzierung; 4,2 Kb)

Mentale Retardierung:

- Standard-Panel Mentale Retardierung, häufige Gene (15,5 Kb)**
(Sequenzierung der Gene *ARID1B*, *CASK* und *SCN2A*)

Prader-Willi-Syndrom/Angelman-Syndrom:

Prader-Willi-Syndrom; dominant

- Methylierungs-/Deletionstest (MS-MLPA)

Angelman-Syndrom; dominant

- Methylierungs-Deletionstest (MS-MLPA)
 UBE3A (Sequenzierung; 2,6 Kb)

Mentale Retardierung, häufige Gene

- ARID1B* (Sequenzierung; 6,8 Kb)
 ARID1B (MLPA)
 CASK (Sequenzierung; 2,8 Kb)
 SCN2A (Sequenzierung; 6 Kb)

Anforderung molekulargenetische Diagnostik

Hinweis:

Bei **gesetzlich versicherten Patienten** darf ohne Genehmigung der Krankenkasse nur eine Analyse von Genen mit **bis zu 25 Kilobasen (Kb)** kodierender Sequenz erfolgen. Wählen Sie dazu bitte auf den folgenden Seiten ein **Standard-Panel** aus oder treffen Sie eine **individuelle Auswahl** von Genen bis 25 Kb (die Analysen erfolgen mittels Sanger-Sequenzierertechnologie). Falls Sie eine Analyse von mehr als 25 Kb wünschen, bitten wir um Rücksprache.

MULTISYSTEM-ERKRANKUNGEN Klinische Ansprechpartner: Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-86811, christian.netzer@uk-koeln.de (1)
Dr. med. Bodo Beck, 0221/478-86824, bodo.beck@uk-koeln.de (2)
Dr. med. Julia Schreml, 0221/478-86612, julia.schreml@uk-koeln.de (3)

Thorakale Aortenerkrankungen¹:

Standard-Panel Marfan-Syndrom; dominant

- Stufe 1: Sequenzierung des Gens *FBN1*
- Stufe 2: nach Einzelfall-Prüfung Sequenzierung der Gene *TGFBR1* und *TGFBR2*
- Stufe 3: MLPA für das Gen *FBN1*
- Stufe 4: nach Einzelfall-Prüfung MLPA für die Gene *TGFBR1* und *TGFBR2*

Standard-Panel Thorakale Aortenerweiterungen

- Stufe 1: Sequenzierung der Gene *ACTA2*, *COL3A1*, *FBN1*, *MYH11*, *MYLK*, *SMAD3*, *TGFB2*, *TGFBR1* und *TGFBR2*
- Stufe 2: MLPA für die Gene *COL3A1*, *FBN1*, *TGFBR1* und *TGFBR2*

Loeys-Dietz Syndrom; dominant

- TGFBR1* (Sequenz.; 1,5 Kb)
- TGFBR1* (MLPA)
- TGFBR2* (Sequenz.; 1,7 Kb)
- TGFBR2* (MLPA)
- TGFB2* (Sequenzierung; 1,2 Kb)
- SMAD3* (Sequenzierung; 1,3 Kb)

Ehlers-Danlos-Syndrom Typ IV, vaskulärer Typ; dominant

- Stufe 1: *COL3A1* (Sequenzierung)
- Stufe 2: *COL3A1* (MLPA)

MODY Diabetes^{2,3}:

Standard-Panel MODY Diabetes (7,1 Kb)

(Sequenzierung und MLPA der Gene *HNF1A*, *HNF1B*, *POMC*, *HNF4A* und *GCK*)

MODY Diabetes (Maturity Onset Diabetes of the Young); dominant

- HNF1A* (Sequenzierung; 1,9 Kb)
- HNF1A* (MLPA)
- HNF1B* (Sequenzierung; 1,7 Kb)
- HNF1B* (MLPA)
- HNF4A* (Sequenzierung; 1,4 Kb)
- HNF4A* (MLPA)
- GCK* (Sequenz.; 1,4 Kb)
- GCK* (MLPA)

Sonstige Multisystem-Erkrankungen:

Cystische Fibrose; rezessiv¹

- CFTR* (Test auf 44 häufige Mutationen)
- CFTR* (vollständige Sequenzierung)
- CFTR* (MLPA)

Pankreatitis; dominant¹

- PRSS1* (Sequenzierung; 0,7 Kb)

Porphyrie; rezessiv¹

- ALAD* (Doss-Porphyrie) (Sequenzierung; 1 Kb)

Aniridie/WAGR Syndrom (Wilms-Tumor, Aniridie, Urogenital-Anomalien, mentale Retardierung); dominant²

- PAX6* (Sequenzierung; 1,3 Kb)
- PAX6* (MLPA)

Methylmalonazidurie/Homocysteinurie; rezessiv²

- MMACHC* (Sequenz.; 0,9 Kb)
- MMADHC* (Sequenz.; 0,9 Kb)
- CBS* (Sequenzierung; 1,7 Kb)

Noonan-Syndrom; dominant¹

- PTPN11* (Sequenzierung; 1,8 Kb)

SONSTIGE UNTERSUCHUNGEN Klinischer Ansprechpartner: Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-86811, christian.netzer@uk-koeln.de

Segregationsanalyse bei in der Familie bekannter Sequenzveränderung, Deletion oder Duplikation

- Zieldiagnostik mittels Sequenzierung/MLPA für das Gen: _____

Bezeichnung der familiären Veränderung (falls bekannt): _____ Transkriptnummer (falls bekannt): _____

- Segregationsanalyse (qPCR/MLPA) bei den Eltern/weiteren Familienmitgliedern bei abklärungsbedürftigem Array-CGH-Befund des Kindes

Bitte benutzen Sie unser gesondertes Formular zur Anforderung einer **postnatalen Array-CGH-Untersuchung** bei **Mentaler Retardierung / Multiplen kongenitalen Anomalien mit Entwicklungsverzögerung**

Proben und Transport

5-10 ml EDTA-Blut / ≥10 ml Fruchtwasser / Chorionzotten / ≥500 ng DNA / für RNA Analysen 5-10 ml PAXgene Blut; bei Neugeborenen oder sehr kleinen Kindern zumindest 1-2 ml EDTA-Blut (ggf. Rücksprache).

Bitte telefonische Ankündigung bei Schwangerschaft/pränataler Diagnostik!

Postversand ungekühlt. Bitte auf sorgfältige **Beschriftung (Name und Geburtsdatum) der Proben** achten!
Ohne ausgefüllte und unterschriebene Einverständniserklärung (s. umseitig) keine Bearbeitung der Proben.

Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) weisen ausdrücklich darauf hin, dass das Gendiagnostikgesetz (GenDG) für alle genetischen Analysen gemäß GenDG eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten voraussetzt. Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,
Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um folgende Diagnose / Fragestellung abzuklären:

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analyse hat, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen erlangen können.

Eine genetische Analyse hat zum Ziel,

- die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Chromosomenanalyse bzw. molekularzytogenetischer Analyse,
- die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array-Analyse oder
- die Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse)

auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung / Störung sind.

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5 ml, bei Kindern oft weniger). Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen **Risiken**. Manchmal kann im Bereich der Einstichstelle eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme für Sie und ggf. für das von Ihnen erwartete Kind aufgeklärt.

Bei einer genetischen Analyse werden

- entweder bei einem konkreten Verdacht gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. mittels molekularzytogenetischer, molekulargenetischer oder Genproduktanalyse)
- oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. mittels Chromosomenanalyse, DNA-Array, Genomsequenzierung) untersucht.

Bedeutung der Ergebnisse

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z.B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen vorliegen. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung für eine Krankheit lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. In diesem Fall werden wir versuchen, eine **Wahrscheinlichkeit** für das Auftreten der o.g. Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen bzw. Ihren Angehörigen abzuschätzen. Manchmal werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch (mit-)bedingten Erkrankungsursachen ist nicht möglich. Es ist auch nicht möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) durch genetische Analysen auszuschließen.

Prinzipiell können bei allen Untersuchungstechniken Ergebnisse auftreten, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. **Zufallsbefunde**). Insbesondere bei den Übersichtsmethoden wie Array-Analysen und Genomsequenzierungen können Zufallsbefunde auftreten, welche auf (Ihnen möglicherweise noch nicht bewusste) erhöhte Risiken für eventuell schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen hinweisen. Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob bzw. unter welchen Umständen Sie über derartige Zufallsbefunde informiert werden möchten. Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollte der Befund einer genetischen Analyse zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, teilen wir Ihnen dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Widerrufsbelehrung

Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.