



Einsender:

Patientendaten:

Rechnung: Überweisungsschein (Nr. 10) privat stationär ambulant

Untersuchungsanforderung Entwicklungsstörungen

Untersuchungsgrund: diagnostisch prädiktiv auf familiäre Mutationen _____

Klinische Angaben:

Familienanamnese:

- Patient selbst klinisch betroffen
- es liegen keine molekulargenetischen Vorerkrankungen vor
- folgende molekulargenetische Vorerkrankungen wurden erhoben: _____

Entnahmedatum / Uhrzeit:

Unterschrift:

Bitte stellen Sie für die Versendung folgende Dokumente und Proben zusammen:

- Einwilligungserklärung des Patienten gemäß GenDG und Untersuchungsanforderung
- Überweisungsschein Nr. 10 (für Kassenpatienten) bzw. Kostenübernahmeerklärung (für Privatpatienten)
- 5 ml EDTA-Blutröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet

Patientenname: _____

Geb.datum: _____

- Aicardi-Goutiere-Syndrom**
ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1
- Autismus**
ADNP, ADSL, ALDH5A1, AP1S2, ARID1B, ARX, ASH1L, ASXL3, ATRX, AUTS2, BRAF, CACNA1C, CASK, CDKL5, CHD2, CHD7, CHD8, CNOT3, CNTNAP2, CUL3, DHCR7, DPP8, DYRK1A, EHMT1, EIF4E, FGD1, FOXP1, FOXP1, GNAI1, GRIN2B, HPRT1, IL1RAPL1, KATNAL2, KDM5C, KIAA0442, KMT2A, KMT5B, L1CAM, MAGEL2, MAOA, MBD5, MECP2, MED12, MID1, MYT1L, NAA15, NEXMIF, NHS, NIPBL, NLGN4X, NLGN1, NLGN3, NLGN4, NOVA2, NRXN1, NSD1, OPHN1, PCDH19, PHF6, PNKP, POGZ, PQBP1, PTCHD1, PTEN, PTPN11, RAB39B, RAL1, RELN, RPL10, SCN1A, SCN2A, SETD5, SETD1B, SHANK2, SHANK3, SLC9A6, SLC9A9, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SYN1, SYNGAP1, TANC2, TBL1XR1, TBR1, TCF4, TMLHE, TRP12, TRRAP, TSC1, TSC2, UBE2A, UBE3A, VAMP2, VPS13B, ZEB2, ZSWIM6
- Bardet-Biedl-Syndrom**
ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, C8orf37, CCDC28B, CEP164, CEP290, CEP41, IFT172, IFT27, IFT74, KIF7, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, PTHB1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDPCP
- CDG-Syndrom**
ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG9, B4GALT1, CAD, CCDC115, COG1, COG2, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, FUT8, GMPPA, MAN1B1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, NUS1, PGM1, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35C1, SLC39A8, SRD5A3, SSR4, STT3A, STT3B, TMEM165, TUSC3
- Coffin-Siris-Syndrom**
ARID1A, ARID1B, ARID2, DPF2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SOX11, SMARCC2, SMARCD1, SOX4, PHF6, KMT2A, DOCK6, GRIN2B, KMT2D, SHANK3, SMARCA2
- Cornelia-de-Lange Syndrom**
ANKRD11, ASXL1, BRD4, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3, EP300, TAF1
- Holoprosenzephalie**
CDON, DHCR7, DLL1, EYA4, FBXW11, FGF8, FGFR1, GAS1, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, SMAD2, TDGF1, TGIF1, ZIC2
- Mentale Retardierung**
(Genpanel mit 978 Genen*)
- Joubert-Syndrom**
AHI1, ARL13B, ARL3, ARMC9, B9D1, B9D2, C2CD3, CC2D2A, CELSR2, CEP104, CEP120, CEP164, CEP190, CEP41, CPLANE1, CSPP1, EXOC8, FAM149B1, HYL51, IFT172, INPP5E, KIAA0556, KIAA0586, KIAA0753, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, PDE6D, PDPR, PIBF1, POC1B, RPGRIPL1, SUFU, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, ZNF423
- Kallmann-Syndrom**
CHD7, FGF8, FGFR1, KAL1, PROK2, PROKR2
- Kortikale Hirnfehlbildung**
ACTB, ACTG1, ADAR, ADGRG1, AKT1, AKT3, ARID1A, ARID1B, ARFGF2, ARID2, ARX, ASPM, B3GALNT2, CCND2, CDK5, CDK13, CECR1, COL4A1, COL4A2, CSNK2A1, CTC1, DAG1, DCX, DYNC1H1, FKRP, FKTN, FLNA, GPSM2, IFIH1, ISPD, JAM3, KATNB1, KIF1BP, KIF2A, KIF5C, LAMB1, LAMC3, LARGE1, MTOR, NDE1, NEDD4L, NSDHL, OCLN, OSGEP, PAFAH1B1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHF6, PIK3CA, PIK3R2, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, RELN, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RTTN, RXYLT1, SAMHD1, SMARCA4, SMARCB1, SMO, CMARCE1, SRPX2, TREX1, TUBA1A, TUBB, TUBB2B, TUBB3, TUBA8, TUBG1, VLDLR, WDR62
- Kraniosynostosen**
ALPL, ALX4, ASXL1, CDC45, COLEC11, CTSK, EFN1, ERF, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNA, GLI3, GNPTAB, IDS, IDUA, IHH, IL11RA, KAT6A, KMT2D, KRAS, MEGF8, MSX2, PHEX, POR, RAB23, RECQL4, RUNX2, SKI, SMAD6, SMO, STAT3, TCF12, TGFB1, TGFB2, TLK2, TWIST1, WDR35, ZEB2, ZIC1
- Leukodystrophie und Leukoenzephalopathie**
AARS1, AARS2, ABCD1, ACOX1, ADAR, AIMP1, AIMP2, ALDH3A2, ARSA, ASPA, BCAP31, CLCN2, COL4A1, CSF1R, CTC1, CYP27A1, DARS1, DARS2, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPRS1, EXOSC8, FAM126A, FOLR1, FUCA1, GALC, GBE1, GCDH, GFAP, GJA1, GJC2, HEPACAM, HIKESHI, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, IFIH1, ISCA2, KCNT1, L2HGDH, LAMA2, LMNB1, MCOLN1, L'MLC1, NAXE, NKX6-2, NOTCH3, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PLAA, PLEKHG2, PLP1, POLR1C, POLR3A, POLR3B, POLR3K, PSAP, PYCR2, RARS1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, SCP2, SLC16A2, SLC17A5, SNORD118, SOX10, SPTAN1, STN1, SUMF1, TMEM106B, TREX1, TUB4A, TUBB4A, UFM1, VPS11, ZNHIT3
- Lissenzephalie**
ARX, DCX, FKRP, ISPD, NDE1, NUDC, PAFAH1B1, POMGNT1, POMT1, POMT2, RELN, TK2, TUBA1A, VLDLR
- Lysosomale Erkrankungen**
AGA, ARSA, ARSB, CTNS, CTSA, FUCA1, GALC, GALNS, GBA, GLA, GLB1, GM2A, GNTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HEXA, HEXB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, LIPA, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, NAGA, NAGLU, NEU1, NPC1, NPC2, PSAP, SGSH, SLC17A5, SMPD1, SUMF1, VPS33A
- Makrozephalie**
ABCC9, AKT1, AKT3, AMER1, ASPA, BRWD3, CCDC88C, CCDCC22, CDKN1C, CHD8, CUL4B, DIS3L2, DNMT3A, DVL1, DVL3, EIF2B5, EZH2, FOXP1, GCDH, GFAP, GLI3, GPSM2, GPC3, GRIA3, HEPACAM, HERC1, HRAS, HUWE1, IGF2, KIAA0196, KPTN, KRAS, KIF7, LZTR1, L1CAM, MED12, MLC1, MTOR, NDUFA1, NFIB, NFIX, NONO, NRAS, NSD1, OFD1, PHF6, PIGA, PIGN, PIGT, PIGV, PIK3CA, PIK3R2, PPP1CB, PPP2R5D, PTCH1, PTCH2, PTEN, RAB39B, RAF1, RHEB, RIN2, RIT1, RNF135, ROR2, SETD2, SHANK3, SHOC2, SNX14, SOS1, STRADA, SUFU, SYN1, TBC1D7, TMCO1, UPF3B, WASHC5, WNT5A, ZDHHC9

* Auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden.

Patientenname: _____ Geb.datum: _____

Meckel-Syndrom

AHI1, B9D1, CC2D2A, CEP120, CEP290, CEP55, CSPP1, KIAA0586, KIAA0753, MKS1, NPHP3, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, TXNDC15, WDPCP

Mikrozephalie und pontocerebelläre Hypoplasie

AMPD2, ANKLE2, ASNS, ASPM, ATR, CASK, CDK5RAP2, CDK6, CENPE, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP63, CHMP1A, CIT, CLP1, COASY, DYRK1A, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, FOXG1, IER3IP1, KAT6A, KIF11, KIF14, KNL1, MBD5, MCPH1, MECP2, MED17, MFSD2A, NCAPD2, NIN, NSMCE2, NUP37, PCLO, PCNT, PHC1, PLK4, PNKP, PPP1R15B, RAB18, RARS2, RBBP8, SASS6, SEPSECS, SLC25A19, SLC15A46, SLC9A6, STAMBP, STIL, TBC1D23, TOE1, TOP3A, TRAI, TRMT10A, TSEN15, TSEN2, TSEN54, TUBGCP4, TUBGCP6, VPS53, VRK1, WDR62, ZNF335

Senior-Loken-Syndrom

CEP164, CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SCLT1, SDCCAG8, TMEM67, TRAF3I91, WDR19, ZNF423

Skelettfehlbildung

(Genpanel mit 319 Genen)*

Zellweger-Syndrom

ABCD1, ACOX1, AMACR, HSD17B4, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, SCP2

* Auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden.