

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.

Stempel und Unterschrift des Arztes

Ort, Datum

Unterschrift Patient(in)/
gesetzlicher Vertreter

Name des Arztes in
Druckbuchstaben

Anforderung molekulargenetische Diagnostik

Kontakt: Prof. Dr. Christian Netzer, Tel. 0221/478-89586; christian.netzer@uk-koeln.de

KLINISCHE SYMPTOMATIK / VERDACHTSDIAGNOSE / INDIKATION / FRAGESTELLUNG

GIBT ES MOLEKULARGENETISCHE VORUNTERSUCHUNGEN DES PATIENTEN IN BEZUG AUF DIE AKTUELLE INDIKATIONSSTELLUNG?

- nein
 ja (bitte Angabe der molekulargenetischen Voruntersuchungen / Vorbefunde)

IST EIN INDEXPATIENT BEKANNT?

- ja (bitte Angabe von genetischem Verwandtschaftsgrad zu Ihrem Patienten, Mutation und Erkrankung)

- ja, aber zum Indexpatienten liegen keine oder nur unvollständige Informationen vor. In diesem Fall ist die genetische Mutationssuche bei Ihrem Patienten gesondert zu begründen. Die Begründung muss gemäß der KV mindestens die vorliegende Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft Ihres Patienten oder das verbleibende Lebenszeitrisiko für den Erkrankungseintritt erfassen:

- nein

ART DER UNTERSUCHUNG

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> diagnostische Untersuchung | <input type="checkbox"/> vorgeburtliche Untersuchung |
| <input type="checkbox"/> diagnostische Untersuchung - Segregationsanalyse bei den Eltern/weiteren Familienmitgliedern bei abklärungsbedürftigem Befund des Kindes/Indexpatienten | <input type="checkbox"/> prädiktive Untersuchung |
| | <input type="checkbox"/> Heterozygotentest / Carrier-Test |

ART DES UNTERSUCHUNGSMATERIALS

- | | | |
|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> Blut | <input type="checkbox"/> Speichel | <input type="checkbox"/> Fruchtwasser |
| <input type="checkbox"/> DNA | <input type="checkbox"/> Fibroblasten | <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ |
| <input type="checkbox"/> Mundschleimhaut | <input type="checkbox"/> Chorionzotten | |

ENTNAHMEDATUM DES UNTERSUCHUNGSMATERIALS

- entspricht dem Datum auf dem Überweisungsschein
 abweichend vom Datum auf dem Überweisungsschein, und zwar: _____

FAMILIENANAMNESE / STAMMBAUM

Familienanamnese im Hinblick auf die aktuelle Indikationsstellung (bitte ggf. mehrere zutreffende Punkte ankreuzen)

- Indexpatient in der Familie bekannt (s. o.)
 Mutter eindeutig betroffen
 Vater eindeutig betroffen
 Familienanamnese nicht erhebbar
 unauffällige Familienanamnese
 Eltern beide eindeutig nicht betroffen
 Mutter eindeutig nicht betroffen, keine Informationen über Vater verfügbar
 Vater eindeutig nicht betroffen, keine Informationen über Mutter verfügbar

Blutsverwandtschaft der Eltern des Patienten

- nein
 ja, und zwar: _____

Stammbaum (optional)

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. Treffen Sie dazu bitte eine **individuelle Auswahl** von Genen bis 25 Kb. Die Analyse erfolgt in der Regel mittels Sanger-Sequenzierung. Alternativ können Sie auf unseren **gesonderten Anforderungsbögen** eine passende **Genpanel-Analyse** anfordern.

NEUROMUSKULÄRE ERKRANKUNGEN Klinische Ansprechpartner: Dr. med. Raoul Heller, 0221/478-86832, raoul.heller@uk-koeln.de
Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-89586, christian.netzer@uk-koeln.de

Spinale Muskelatrophie:

Spinale Muskelatrophie Typ I-IV (SMA); rezessiv

- SMN1 Deletionstest (MLPA)
- SMN1 Heterozygotentest (MLPA)
- SMN1 Punktmutationsanalyse (Sequenzierung)
- SMN2 (MLPA)

Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 1 (SMARD1), Diaphragmale SMA (DSMA1); rezessiv

- IGHMBP2 (Sequenzierung; 3 Kb)
- IGHMBP2 (MLPA)

X-linked SMA; X-rezessiv

- UBA1 (Sequenzierung von Hot Spots)

Spinale Muskelatrophie (SMA); dominant

- BICD2 (Sequenzierung; 2,6 Kb)
- TRPV4 (Sequenzierung; 2,6 Kb)

Pontocerebelläre Hypoplasie:

- Standard-Panel Pontocerebelläre Hypoplasien (9,9 Kb)**
(Sequenzierung der Gene TSEN54, TSEN2, TSEN34, RARS2, CASK und SEPSECS)

Pontocerebelläre Hypoplasie (PCH 2 und 4); rezessiv

- TSEN54 (Sequenzierung; 1,6 Kb)
- RARS2 (Sequenzierung; 1,7 Kb)
- TSEN2 (Sequenzierung; 1,4 Kb)
- CASK (Sequenzierung; 2,8 Kb)
- TSEN34 (Sequenzierung; 0,9 Kb)
- weitere Diagnostik (Rücksprache)

Pontocerebelläre Hypoplasie (PCH 2D); dominant

- SEPSECS (Sequenzierung; 1,5 Kb)

Amyotrophe Lateralsklerose:

Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem **gesonderten Anforderungsformular für neuromuskuläre Erkrankungen** finden

Amyotrophe Lateralsklerose (ALS); familiär

- SOD1 (Sequenzierung; 0,5 Kb)
- FUS (Sequenzierung; 1,6 Kb)
- ALS2 (Sequenzierung; 5 Kb)
- TARDBP (Sequenzierung; 1,2 Kb)
- VAPB (Sequenzierung; 0,7 Kb)

Arthrogrypose:

Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem **gesonderten Anforderungsformular für neuromuskuläre Erkrankungen** finden

Arthrogrypose (AMC), distal; dominant

- TPM2 (Sequenzierung; 0,9 Kb)
- MYH3 (Sequenzierung; 5,8 Kb)
- TNNI2 (Sequenzierung; 0,5 Kb)
- MYH8 (Sequenz. von Hot Spots)
- TNNI3 (Sequenzierung; 0,8 Kb)
- MYBPC1 (Sequenzierung; 3,5 Kb)
- PIEZO2 (Sequenzierung; 8,3 Kb)
- weitere Diagnostik (Rücksprache)

Fetale Akinesie/Kongenitale Myasthenie:

Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem **gesonderten Anforderungsformular für neuromuskuläre Erkrankungen** finden

Fetale Akinesie (FADS); Kongenitale Myasthenie; rezessiv

- CHRNA1 (Sequenz.; 1,4 Kb)
- COLQ (Sequenzierung; 1,4 Kb)
- CHRND (Sequenzierung; 1,6 Kb)
- DOK7 (Sequenzierung; 1,5 Kb)
- CHRNE (Sequenzierung; 1,5 Kb)
- MUSK (Sequenzierung; 2,6 Kb)
- CHRNG (Sequenzierung; 1,6 Kb)
- RAPSN (Sequenzierung; 1,2 Kb)
- weitere Diagnostik (Rücksprache)

PRIMÄRE MUSKELERKRANKUNGEN Klinische Ansprechpartner: Dr. med. Raoul Heller, 0221/478-86832, raoul.heller@uk-koeln.de
Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-89586, christian.netzer@uk-koeln.de

Muskeldystrophie:

Muskeldystrophie Duchenne; Muskeldystrophie Becker; X-rezessiv

- Stufe 1: DMD (MLPA)
- Stufe 2: DMD (Sequenzierung)

Ullrich-/Bethlem-Muskeldystrophie; dominant/rezessiv

- COL6A1 (Sequenzierung; 3,1 Kb)
- COL6A3 (Sequenzierung; 9,5 Kb)
- COL6A2 (Sequenzierung; 3,1 Kb)

- Standard-Panel Ullrich-/Bethlem-Muskeldystrophie (15,7 Kb)**
(Sequenzierung der Gene COL6A1, COL6A2 und COL6A3)

Muskeldystrophien; dominant

- LMNA (Sequenzierung; 2 Kb)
- DNAJB6 (Sequenzierung; 1 Kb)

Muskeldystrophien; rezessiv

- ANO5 (Sequenzierung; 2,7 Kb)
- CAV3 (Sequenzierung; 0,5 Kb)
- CAPN3 (Sequenzierung; 2,5 Kb)
- DYSF (Sequenzierung; 6,2 Kb)

Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem **gesonderten Anforderungsformular für neuromuskuläre Erkrankungen** finden

Dystroglycanopathien; rezessiv

- B3GALNT2 (Sequenz.; 1,5 Kb)
- POMGNT1 (Sequenzierung; 2 Kb)
- B3GNT1 (Sequenz.; 1,2 Kb)
- POMGNT2 (Sequenz.; 1,7 Kb)
- FKR1 (Sequenzierung; 1,5 Kb)
- POMK (Sequenzierung; 1,1 Kb)
- FKTN (Sequenzierung; 1,4 Kb)
- POMT1 (Sequenzierung; 2,2 Kb)
- GMPPB (Sequenz.; 1,1 Kb)
- POMT2 (Sequenzierung; 2,3 Kb)
- ISPD (Sequenzierung; 1,4 Kb)
- TMEM5 (Sequenzierung; 1,3 Kb)
- LARGE (Sequenzierung; 2,3 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. Treffen Sie dazu bitte eine **individuelle Auswahl** von Genen bis 25 Kb. Die Analyse erfolgt in der Regel mittels Sanger-Sequenzierung. Alternativ können Sie auf unseren **gesonderten Anforderungsbögen** eine passende **Genpanel-Analyse** anfordern.

PRIMÄRE MUSKELERKRANKUNGEN Klinische Ansprechpartner: Dr. med. Raoul Heller, 0221/478-86832, raoul.heller@uk-koeln.de Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-89586, christian.netzer@uk-koeln.de	
Kongenitale Myopathie: Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem gesonderten Anforderungsformular für neuromuskuläre Erkrankungen finden	Kongenitale Myopathie; dominant/rezessiv <input type="checkbox"/> ACTA1 (Sequenzierung; 1,1 Kb) <input type="checkbox"/> SEPN1 (Sequenzierung; 1,8 Kb) <input type="checkbox"/> MEGF10 (Sequenz.; 3,4 Kb) <input type="checkbox"/> weitere Diagnostik (Rücksprache) <input type="checkbox"/> MYH7 (Sequenzierung; 5,8 Kb)
SKELETTERKRANKUNGEN Klinischer Ansprechpartner: Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-89586, christian.netzer@uk-koeln.de	
Osteogenesis imperfecta (OI): Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem gesonderten Anforderungsformular für Osteogenesis imperfecta und Osteoporose finden Osteogenesis imperfecta (OI) Typ I - IV; dominant <input type="checkbox"/> COL1A1 (Sequenzierung; 4,4 Kb) <input type="checkbox"/> COL1A1 (MLPA) <input type="checkbox"/> COL1A2 (Sequenzierung; 4,1 Kb) <input type="checkbox"/> COL1A2 (MLPA) Osteogenesis imperfecta (OI) Typ V; dominant <input type="checkbox"/> IFITM5 (Sequenzierung; 0,4 Kb) Osteogenesis imperfecta (OI) Typ IIB, VI, VII, X, XIV; rezessiv <input type="checkbox"/> CRTAP (Sequenzierung; 1,2 Kb) <input type="checkbox"/> SERPINF1 (Sequenz.; 1,3 Kb) <input type="checkbox"/> FKBP10 (Sequenzierung; 1,7 Kb) <input type="checkbox"/> SP7 (Sequenzierung; 1,3 Kb) <input type="checkbox"/> LEPRE1 (Sequenzierung; 2,2 Kb) <input type="checkbox"/> BMP1 (Sequenzierung; 3 Kb) <input type="checkbox"/> PPIB (Sequenzierung; 0,7 Kb) <input type="checkbox"/> WNT1 (Sequenzierung; 1,1 Kb) <input type="checkbox"/> SERPINH1 (Sequenz.; 1,3 Kb) <input type="checkbox"/> TMEM38B (Sequenz.; 0,9 Kb) <input type="checkbox"/> SPARC (Sequenzierung; 0,9 Kb) <input type="checkbox"/> SEC24D (Sequenzierung; 3,1 Kb)	Syndromale Osteogenesis imperfecta (OI): Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem gesonderten Anforderungsformular für Osteogenesis imperfecta und Osteoporose finden Syndromale Osteogenesis imperfecta/Cole-Carpenter Syndrom; dominant <input type="checkbox"/> P4HB (Sequenzierung; 1,5 Kb) Syndromale Osteogenesis imperfecta/Cole-Carpenter Syndrom; rezessiv <input type="checkbox"/> SEC24D (Sequenzierung; 3,1 Kb) <input type="checkbox"/> LEPRE1 (Sequenzierung; 2,2 Kb) Bruck Syndrom; rezessiv <input type="checkbox"/> PLOD2 (Sequenzierung; 2,3 Kb) <input type="checkbox"/> FKBP10 (Sequenzierung; 1,7 Kb)
	Osteoporose: Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem gesonderten Anforderungsformular für Osteogenesis imperfecta und Osteoporose finden Osteoporose mit Frakturen; X-dominant <input type="checkbox"/> PLS3 (Sequenzierung; 1,9 Kb) Juvenile/vorzeitige Osteoporose; dominant <input type="checkbox"/> LRP5 (Sequenzierung; 4,8 Kb) <input type="checkbox"/> COL1A2 (Sequenzierung; 4,1 Kb) <input type="checkbox"/> WNT1 (Sequenzierung; 1,1 Kb) <input type="checkbox"/> COL1A2 (MLPA) <input type="checkbox"/> COL1A1 (Sequenzierung; 4,4 Kb) <input type="checkbox"/> COL1A1 (MLPA) Osteoporose Pseudoglioma (OPPG) Syndrom; rezessiv <input type="checkbox"/> LRP5 (Sequenzierung; 4,8 Kb)
	Sonstige Skeletterkrankungen: Kranio-lentikulo-suturale Dysplasie; rezessiv <input type="checkbox"/> SEC23A (Sequenzierung; 2,3 Kb) Osteopetrose Typ 1; dominant Hypophosphatasie; dominant/rez. <input type="checkbox"/> LRP5 (Sequenzierung; 4,8 Kb) <input type="checkbox"/> 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. Treffen Sie dazu bitte eine **individuelle Auswahl** von Genen bis 25 Kb. Die Analyse erfolgt in der Regel mittels Sanger-Sequenzierung. Alternativ können Sie auf unseren **gesonderten Anforderungsbögen** eine passende **Genpanel-Analyse** anfordern.

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>Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem gesonderten Anforderungsformular für genetische Nierenerkrankungen finden</p> <p><i>Nephrotisches Syndrom (NS); rezessiv</i></p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>NPHS1</i> (Sequenzierung; 3,7 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>DGKE (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 (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><input type="checkbox"/> <i>APOL1</i> (Sequenzierung; Kb)</td></tr></table> <p><i>Nephrotisches Syndrom (NS); dominant</i></p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>WT1</i> (Sequenzierung; 1,6 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>PAX2 (RCS)</i> (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>LMX1B</i> (MLPA)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>TRPC6</i> (Sequenzierung; 2,8 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>CD2AP</i> (Sequenzierung; 1,9 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>ACTN4</i> (Sequenzierung; 2,7 Kb)</td><td></td></tr></table> <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 (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 (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>APOL1</i> (Sequenzierung; Kb)	<input type="checkbox"/> <i>WT1</i> (Sequenzierung; 1,6 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>PAX2 (RCS)</i> (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>LMX1B</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>TRPC6</i> (Sequenzierung; 2,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>CD2AP</i> (Sequenzierung; 1,9 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>ACTN4</i> (Sequenzierung; 2,7 Kb)		<p><u>Alport-Syndrom/Fechtner-Syndrom:</u></p> <p>Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem gesonderten Anforderungsformular für genetische Nierenerkrankungen finden</p> <p><i>Alport Syndrom; X-dominant</i></p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>COL4A5</i> (Sequenzierung; 5,1 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>COL4A5</i> (MLPA)</td></tr></table> <p><i>Alport Syndrom; rezessiv/dominant</i></p> <table><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><i>Fechtner Syndrom (Alport-like-Syndrom); dominant</i></p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>MYH9</i> (Sequenzierung; 5,9 Kb)</td></tr></table>	<input type="checkbox"/> <i>COL4A5</i> (Sequenzierung; 5,1 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>COL4A5</i> (MLPA)	<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>MYH9</i> (Sequenzierung; 5,9 Kb)
<input type="checkbox"/> <i>NPHS1</i> (Sequenzierung; 3,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>DGKE (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 (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>APOL1</i> (Sequenzierung; Kb)																																	
<input type="checkbox"/> <i>WT1</i> (Sequenzierung; 1,6 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>PAX2 (RCS)</i> (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>LMX1B</i> (MLPA)																																	
<input type="checkbox"/> <i>TRPC6</i> (Sequenzierung; 2,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>CD2AP</i> (Sequenzierung; 1,9 Kb)																																	
<input type="checkbox"/> <i>ACTN4</i> (Sequenzierung; 2,7 Kb)																																		
<input type="checkbox"/> <i>COL4A5</i> (Sequenzierung; 5,1 Kb)																																		
<input type="checkbox"/> <i>COL4A5</i> (MLPA)																																		
<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>MYH9</i> (Sequenzierung; 5,9 Kb)																																		
<p><u>Thrombotische Mikroangiopathie (TMA):</u></p> <p>Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem gesonderten Anforderungsformular für genetische Nierenerkrankungen finden</p> <p><i>Atypisch hämolytisch-urämisches Syndrom (aHUS); dominant/rezessiv</i></p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>CFH</i> (Sequenzierung; 3,7 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>C3</i> (Sequenzierung; 5 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>CD46 (MCP)</i> (Seq.; 1,2 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>MMACHC</i> (Seq.; 0,8 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>CD46 (MCP)</i> (MLPA)</td><td><input type="checkbox"/> <i>DGKE</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>CFI</i> (Sequenzierung; 1,8 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>THBD</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>CFI</i> (MLPA)</td><td></td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>CFB</i> (Sequenzierung; 2,3 Kb)</td><td></td></tr></table> <p><i>Thrombotische thrombozytopenische Purpura; rezessiv</i></p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>ADAMTS13</i> (Sequenzierung; 4,3 Kb)</td></tr></table>	<input type="checkbox"/> <i>CFH</i> (Sequenzierung; 3,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>C3</i> (Sequenzierung; 5 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>CD46 (MCP)</i> (Seq.; 1,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>MMACHC</i> (Seq.; 0,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>CD46 (MCP)</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>DGKE</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>CFI</i> (Sequenzierung; 1,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>THBD</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>CFI</i> (MLPA)		<input type="checkbox"/> <i>CFB</i> (Sequenzierung; 2,3 Kb)		<input type="checkbox"/> <i>ADAMTS13</i> (Sequenzierung; 4,3 Kb)	<p><u>Polyzystische Nierenerkrankung:</u></p> <p>Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem gesonderten Anforderungsformular für genetische Nierenerkrankungen finden</p> <p><i>Polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD); dominant</i></p> <table><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><i>Polyzystische Nierenerkrankung (ARPKD); rezessiv</i></p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>PKHD1</i> (Sequenzierung; 12,2 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>DZIP1L</i> (Sequenzierung; 2,3 Kb)</td></tr></table>	<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>PKHD1</i> (Sequenzierung; 12,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>DZIP1L</i> (Sequenzierung; 2,3 Kb)								
<input type="checkbox"/> <i>CFH</i> (Sequenzierung; 3,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>C3</i> (Sequenzierung; 5 Kb)																																	
<input type="checkbox"/> <i>CD46 (MCP)</i> (Seq.; 1,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>MMACHC</i> (Seq.; 0,8 Kb)																																	
<input type="checkbox"/> <i>CD46 (MCP)</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>DGKE</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)																																	
<input type="checkbox"/> <i>CFI</i> (Sequenzierung; 1,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>THBD</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb)																																	
<input type="checkbox"/> <i>CFI</i> (MLPA)																																		
<input type="checkbox"/> <i>CFB</i> (Sequenzierung; 2,3 Kb)																																		
<input type="checkbox"/> <i>ADAMTS13</i> (Sequenzierung; 4,3 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)																																		
<input type="checkbox"/> <i>PKHD1</i> (Sequenzierung; 12,2 Kb)																																		
<input type="checkbox"/> <i>DZIP1L</i> (Sequenzierung; 2,3 Kb)																																		
<p><u>Lesch-Nyhan Syndrom</u></p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>HPRT1</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)</td></tr></table>	<input type="checkbox"/> <i>HPRT1</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)	<p><u>Autosomal-dominante tubulointerstitielle Nephropathie:</u></p> <p><input type="checkbox"/> <i>Standard-Panel Autosomal-dominante tubulointerstitielle Nephropathie (ADTKD) (6 Kb)</i> (Sequenzierung der Gene <i>UMOD</i>, <i>HNF1B</i>^{MLPA}, <i>REN</i> und <i>PAX2</i>)</p> <p><i>Autosomal-dominante tubulointerstitielle Nephropathie (ADTKD)</i></p> <table><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>HPRT1</i> (Sequenzierung; 0,6 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; (KMIN); rezessiv</u></p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>FAN1</i> (Sequenzierung; 3,1 Kb)</td></tr></table>	<input type="checkbox"/> <i>FAN1</i> (Sequenzierung; 3,1 Kb)																																
<input type="checkbox"/> <i>FAN1</i> (Sequenzierung; 3,1 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. Treffen Sie dazu bitte eine **individuelle Auswahl** von Genen bis 25 Kb. Die Analyse erfolgt in der Regel mittels Sanger-Sequenzierung. Alternativ können Sie auf unseren **gesonderten Anforderungsbögen** eine passende **Genpanel-Analyse** anfordern.

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 ACE, AGT, AGTR1 und REN) Renal-tubuläre Dysgenese (RTD); rezessiv <input type="checkbox"/> ACE (Sequenzierung; 3,9 Kb) <input type="checkbox"/> AGTR1 (Sequenzierung; 1,2 Kb) <input type="checkbox"/> AGT (Sequenzierung; 1,5 Kb) <input type="checkbox"/> REN (Sequenzierung; 1,2 Kb)	Harntraktfehlbildungen (CAKUT)/Nierenhypoplasie/-dysplasie: Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem gesonderten Anforderungsformular für genetische Nierenerkrankungen finden Harntraktfehlbildungen (CAKUT); dominant <input type="checkbox"/> HNF1B (RCAD) (Seq.; 1,7 Kb) <input type="checkbox"/> PAX2 (RCS) (Seq.; 1,3 Kb) <input type="checkbox"/> HNF1B (MLPA) <input type="checkbox"/> RET (Sequenzierung; 3,3 Kb)
Tubulopathien/Hereditärer Hypertonus: Gitelman-Syndrom; rezessiv <input type="checkbox"/> SLC12A3 (Sequenzierung; 3,1 Kb) <input type="checkbox"/> SLC12A3 (MLPA) EAST (SESAME) Syndrom; rezessiv <input type="checkbox"/> KCNJ10 (Sequenzierung; 1,1 Kb) Polyhydramnion/transientes Bartter-Syndrom; X-rezessiv <input type="checkbox"/> MAGED2 (Sequenzierung; 1,8 Kb) Diabetes insipidus renalis; dominant/rezessiv <input type="checkbox"/> AQP2 (Sequenzierung; 0,8 Kb) <input type="checkbox"/> AVPR2 (Sequenzierung; 1,1 Kb) Zystinose; rezessiv <input type="checkbox"/> CTNS (Sequenzierung; 1,1 Kb) <input type="checkbox"/> CTNS (MLPA)	Hereditärer Hypertonus Nebennierenadenom/Hyperaldosteronismus <input type="checkbox"/> KCNJ5 (Aldosteron produzierende Nebennieren-Adenome (APAs) (Sequenzierung; 1,3 Kb) <input type="checkbox"/> RMND1 (Sequenzierung; 1,6 Kb) <input type="checkbox"/> KCNJ5 (familiärer Hyperaldosteronismus) (Sequenzierung; 1,3 Kb) <input type="checkbox"/> CYP11B1 (Sequenzierung; 1,5 Kb) <input type="checkbox"/> CYP11B2 (Sequenzierung; 1,5 Kb) Liddle-Syndrom; dominant <input type="checkbox"/> SCNN1B (β-ENac) (Sequenzierung; 1,9 Kb) <input type="checkbox"/> SCNN1G (γ-ENac) (Sequenzierung; 2 Kb) Pseudohypoaldosteronismus; dominant/rezessiv <input type="checkbox"/> CUL3 (Seq.; 2,3 Kb) <input type="checkbox"/> SCNN1B (Seq.; 1,9 Kb) <input type="checkbox"/> KLHL3 (Seq.; 1,7 Kb) <input type="checkbox"/> SCNN1G (Seq.; 2 Kb) <input type="checkbox"/> NR3C2 (MCR) (Seq.; 3 Kb) <input type="checkbox"/> WNK1 (Seq.; 7,1 Kb) <input type="checkbox"/> SCNN1A (Seq.; 2 Kb) <input type="checkbox"/> WNK4 (Seq.; 3,7 Kb) 17α-Hydroxylasemangel; rezessiv <input type="checkbox"/> CYP17A1 (Sequenzierung; 1,5 Kb) Apparent mineralcorticoid excess; rezessiv <input type="checkbox"/> HSD11B2 (Sequenzierung; 1,2 Kb) Hypertonus mit Brachydactylie-Syndrom; dominant <input type="checkbox"/> PDE3A (Sequenzierung; 3,4 Kb)
Urolithiasis/Nephrocalcinose: <input type="checkbox"/> Standard-Panel Primäre Hyperoxalurie (3,2 Kb) ■ Stufe 1: Sequenzierung der Gene AGXT, GRHPR, HOGA1 ■ Stufe 2: ggf. MLPA für die Gene AGXT und GRHPR Primäre Hyperoxalurie Typ 1; rezessiv <input type="checkbox"/> AGXT (Sequenzierung; 1,2 Kb) <input type="checkbox"/> AGXT (MLPA) Primäre Hyperoxalurie Typ 2; rezessiv <input type="checkbox"/> GRHPR (Sequenzierung; 1 Kb) <input type="checkbox"/> GRHPR (MLPA) Primäre Hyperoxalurie Typ 3; rezessiv <input type="checkbox"/> HOGA1 (Sequenzierung; 1 Kb) Dent-Erkrankung; X-rezessiv <input type="checkbox"/> CLCN5 (Sequenzierung; 2,2 Kb)	Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem gesonderten Anforderungsformular für genetische Nierenerkrankungen finden Cystinurie; rezessiv <input type="checkbox"/> SLC3A1 (Sequenzierung; 2,1 Kb) <input type="checkbox"/> CYP24A1 (Sequenz.; 1,5 Kb) <input type="checkbox"/> SLC3A1 (MLPA) <input type="checkbox"/> SLC34A1 (Sequenz.; 1,9 Kb) <input type="checkbox"/> SLC7A9 (Sequenzierung; 1,5 Kb) <input type="checkbox"/> SLC7A9 (MLPA) CASR-Erkrankungen; dominant <input type="checkbox"/> CASR (familiäre hypokalziurische Hyperkalzämie) (Sequenzierung; 3,2 Kb) <input type="checkbox"/> CASR (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. Treffen Sie dazu bitte eine **individuelle Auswahl** von Genen bis 25 Kb. Die Analyse erfolgt in der Regel mittels Sanger-Sequenzierung. Alternativ können Sie auf unseren **gesonderten Anforderungsbögen** eine passende **Genpanel-Analyse** anfordern.

TUMORERKRANKUNGEN Klinische Ansprechpartner: Dr. med. Felix Marbach, 0221/478-89298, felix.marbach@uk-koeln.de (1) Dr. med. Bodo Beck, 0221/478-86824, bodo.beck@uk-koeln.de (2)																																							
<p>Hereditäre Nierentumore²:</p> <p>Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem gesonderten Anforderungsformular für genetische Nierenerkrankungen finden</p> <p>Nierenzellkarzinome (RCC)/Neurokutane Syndrome</p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>MAX</i> (PCC-Syndrom) (Sequenzierung; 0,5 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (MLPA)</td><td></td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>FLCN</i> (Birt-Hogg-Dubé) (Sequenzierung; 1,7 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>TSC1</i> (Sequenzierung; 3,5 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>FLCN</i> (Birt-Hogg-Dubé) (MLPA)</td><td><input type="checkbox"/> <i>TSC1</i> (MLPA)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>MET</i> (Sequenzierung; 4,2 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>TSC2</i> (Sequenzierung; 5,4 Kb)</td></tr><tr><td></td><td><input type="checkbox"/> <i>TSC2</i> (MLPA)</td></tr></table> <p>Nephroblastome</p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>WT1</i> (Denys Drash) (Sequenzierung; 1,6 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>DIS3L2</i> (Perlman Syndrom) (Sequenzierung; 2,7 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>WT1</i> (Denys Drash) (MLPA)</td><td></td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>BUB1B</i> (Sequenzierung; 3,1 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>TRIP13</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb)</td></tr></table>	<input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>MAX</i> (PCC-Syndrom) (Sequenzierung; 0,5 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (MLPA)		<input type="checkbox"/> <i>FLCN</i> (Birt-Hogg-Dubé) (Sequenzierung; 1,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>TSC1</i> (Sequenzierung; 3,5 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>FLCN</i> (Birt-Hogg-Dubé) (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>TSC1</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>MET</i> (Sequenzierung; 4,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>TSC2</i> (Sequenzierung; 5,4 Kb)		<input type="checkbox"/> <i>TSC2</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>WT1</i> (Denys Drash) (Sequenzierung; 1,6 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>DIS3L2</i> (Perlman Syndrom) (Sequenzierung; 2,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>WT1</i> (Denys Drash) (MLPA)		<input type="checkbox"/> <i>BUB1B</i> (Sequenzierung; 3,1 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>TRIP13</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb)	<p>Endokrine Tumore¹:</p> <p>Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem gesonderten Anforderungsformular für endokrine Tumore finden</p> <p>Multiple endokrine Neoplasie; dominant</p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>MEN1</i> (Sequenzierung; 1,8 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>CDKN1B</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>MEN1</i> (MLPA)</td><td><input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>RET</i> (Sequenzierung; 3,3 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (MLPA)</td></tr></table> <p>Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem gesonderten Anforderungsformular für endokrine Tumore finden</p> <p>Hereditäres Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom; dominant</p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>SDHA</i> (Sequenzierung; 2 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>SDHD</i> (MLPA)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>SDHB</i> (Sequenzierung; 0,8 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>SDHAF2</i> (Sequenzierung; 0,5 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>SDHB</i> (MLPA)</td><td><input type="checkbox"/> <i>MAX</i> (Sequenzierung; 0,5 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>SDHC</i> (Sequenzierung; 0,5 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>RET</i> (Sequenzierung; 3,3 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>SDHC</i> (MLPA)</td><td><input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>SDHD</i> (Sequenzierung; 0,5 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (MLPA)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>TMEM127</i> (Sequenzierung; 0,7 Kb)</td><td></td></tr></table>	<input type="checkbox"/> <i>MEN1</i> (Sequenzierung; 1,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>CDKN1B</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>MEN1</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>RET</i> (Sequenzierung; 3,3 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>SDHA</i> (Sequenzierung; 2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>SDHD</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>SDHB</i> (Sequenzierung; 0,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>SDHAF2</i> (Sequenzierung; 0,5 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>SDHB</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>MAX</i> (Sequenzierung; 0,5 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>SDHC</i> (Sequenzierung; 0,5 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>RET</i> (Sequenzierung; 3,3 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>SDHC</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>SDHD</i> (Sequenzierung; 0,5 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>TMEM127</i> (Sequenzierung; 0,7 Kb)	
<input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>MAX</i> (PCC-Syndrom) (Sequenzierung; 0,5 Kb)																																						
<input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (MLPA)																																							
<input type="checkbox"/> <i>FLCN</i> (Birt-Hogg-Dubé) (Sequenzierung; 1,7 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>TSC1</i> (Sequenzierung; 3,5 Kb)																																						
<input type="checkbox"/> <i>FLCN</i> (Birt-Hogg-Dubé) (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>TSC1</i> (MLPA)																																						
<input type="checkbox"/> <i>MET</i> (Sequenzierung; 4,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>TSC2</i> (Sequenzierung; 5,4 Kb)																																						
	<input type="checkbox"/> <i>TSC2</i> (MLPA)																																						
<input type="checkbox"/> <i>WT1</i> (Denys Drash) (Sequenzierung; 1,6 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>DIS3L2</i> (Perlman Syndrom) (Sequenzierung; 2,7 Kb)																																						
<input type="checkbox"/> <i>WT1</i> (Denys Drash) (MLPA)																																							
<input type="checkbox"/> <i>BUB1B</i> (Sequenzierung; 3,1 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>TRIP13</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb)																																						
<input type="checkbox"/> <i>MEN1</i> (Sequenzierung; 1,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>CDKN1B</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)																																						
<input type="checkbox"/> <i>MEN1</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)																																						
<input type="checkbox"/> <i>RET</i> (Sequenzierung; 3,3 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (MLPA)																																						
<input type="checkbox"/> <i>SDHA</i> (Sequenzierung; 2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>SDHD</i> (MLPA)																																						
<input type="checkbox"/> <i>SDHB</i> (Sequenzierung; 0,8 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>SDHAF2</i> (Sequenzierung; 0,5 Kb)																																						
<input type="checkbox"/> <i>SDHB</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>MAX</i> (Sequenzierung; 0,5 Kb)																																						
<input type="checkbox"/> <i>SDHC</i> (Sequenzierung; 0,5 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>RET</i> (Sequenzierung; 3,3 Kb)																																						
<input type="checkbox"/> <i>SDHC</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)																																						
<input type="checkbox"/> <i>SDHD</i> (Sequenzierung; 0,5 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>VHL</i> (MLPA)																																						
<input type="checkbox"/> <i>TMEM127</i> (Sequenzierung; 0,7 Kb)																																							
CRANIOFAZIALE FEHLBILDUNGSSYNDROME Klinischer Ansprechpartner: Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-89586, christian.netzer@uk-koeln.de																																							
<p>Syndromale Craniosynostosen; dominant (u.a. Apert-, Pfeiffer-, Crouzon-, Saethre-Chatzen-, Muenke-Syndrom)</p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>FGFR1</i> (Sequenzierung von Hot Spots)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>FGFR1</i> (vollständige Sequenzierung; 2,5 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i> (Sequenzierung von Hot Spots)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i> (vollständige Sequenzierung; 2,5 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (Sequenzierung von Hot Spots)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (vollständige Sequenzierung; 2,4 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>TWIST</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>TWIST</i> (MLPA)</td></tr></table> <p>Craniosynostose Typ 4; dominant</p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>ERF</i> (Sequenzierung; 1,6 Kb)</td></tr></table>	<input type="checkbox"/> <i>FGFR1</i> (Sequenzierung von Hot Spots)	<input type="checkbox"/> <i>FGFR1</i> (vollständige Sequenzierung; 2,5 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i> (Sequenzierung von Hot Spots)	<input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i> (vollständige Sequenzierung; 2,5 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (Sequenzierung von Hot Spots)	<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (vollständige Sequenzierung; 2,4 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>TWIST</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>TWIST</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> <i>ERF</i> (Sequenzierung; 1,6 Kb)	<p>Craniosynostose und Zahnanomalien; rezessiv</p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>IL11RA</i> (Sequenzierung; 1,3 Kb)</td></tr></table> <p>LADD-Syndrom, ALSG-Syndrom; dominant</p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>FGF10</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i> (Sequenzierung der TK-Domäne)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (Sequenzierung der TK-Domäne)</td></tr></table> <p>Hypochondroplasie, Achondroplasie; dominant</p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (Sequenzierung von Hot Spots)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (vollständige Sequenzierung; 2,4 Kb)</td></tr></table> <p>Thanatophore Dysplasie</p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (Sequenzierung von Hot Spots)</td></tr></table>	<input type="checkbox"/> <i>IL11RA</i> (Sequenzierung; 1,3 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>FGF10</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i> (Sequenzierung der TK-Domäne)	<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (Sequenzierung der TK-Domäne)	<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (Sequenzierung von Hot Spots)	<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (vollständige Sequenzierung; 2,4 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (Sequenzierung von Hot Spots)																						
<input type="checkbox"/> <i>FGFR1</i> (Sequenzierung von Hot Spots)																																							
<input type="checkbox"/> <i>FGFR1</i> (vollständige Sequenzierung; 2,5 Kb)																																							
<input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i> (Sequenzierung von Hot Spots)																																							
<input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i> (vollständige Sequenzierung; 2,5 Kb)																																							
<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (Sequenzierung von Hot Spots)																																							
<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (vollständige Sequenzierung; 2,4 Kb)																																							
<input type="checkbox"/> <i>TWIST</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)																																							
<input type="checkbox"/> <i>TWIST</i> (MLPA)																																							
<input type="checkbox"/> <i>ERF</i> (Sequenzierung; 1,6 Kb)																																							
<input type="checkbox"/> <i>IL11RA</i> (Sequenzierung; 1,3 Kb)																																							
<input type="checkbox"/> <i>FGF10</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)																																							
<input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i> (Sequenzierung der TK-Domäne)																																							
<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (Sequenzierung der TK-Domäne)																																							
<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (Sequenzierung von Hot Spots)																																							
<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (vollständige Sequenzierung; 2,4 Kb)																																							
<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> (Sequenzierung von Hot Spots)																																							
HÖRSTÖRUNGEN Klinischer Ansprechpartner: Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-89586, christian.netzer@uk-koeln.de																																							
<p>Schwerhörigkeit; rezessiv</p> <ul style="list-style-type: none">■ Stufe 1: Sequenzierung des Gens <i>GJB2</i> (DFNB1-Lokus)■ Stufe 2: MLPA für del(<i>GJB6-D13S1830</i>) und del(<i>GJB6-D13S1854</i>) (DFNB1-Lokus)	<p>Pendred-Syndrom/DFNB4; rezessiv</p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>SLC26A4</i> (Sequenzierung; 2,3 Kb)</td></tr></table> <p>Aminoglycosid-induzierter Hörverlust</p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>MT-RNR1</i> (12s rRNA) (Sequenzierung)</td></tr></table>	<input type="checkbox"/> <i>SLC26A4</i> (Sequenzierung; 2,3 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>MT-RNR1</i> (12s rRNA) (Sequenzierung)																																				
<input type="checkbox"/> <i>SLC26A4</i> (Sequenzierung; 2,3 Kb)																																							
<input type="checkbox"/> <i>MT-RNR1</i> (12s rRNA) (Sequenzierung)																																							
STOFFWECHSELERKRANKUNGEN Klinische Ansprechpartner: Dr. med. Raoul Heller, 0221/478-86832, raoul.heller@uk-koeln.de Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-89586, christian.netzer@uk-koeln.de																																							
<p>Molybdän-Cofaktor-Defizienz; rezessiv</p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>MOCS1</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb)</td><td><input type="checkbox"/> <i>MOCS2</i> (Sequenzierung; 0,3 Kb)</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/> <i>GPHN</i> (Sequenzierung; 2,3 Kb)</td><td></td></tr></table>	<input type="checkbox"/> <i>MOCS1</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>MOCS2</i> (Sequenzierung; 0,3 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>GPHN</i> (Sequenzierung; 2,3 Kb)		<p>Sulfitoxidase-Mangel; rezessiv</p> <table><tr><td><input type="checkbox"/> <i>SUOX</i> (Sequenzierung; 1,6 Kb)</td></tr></table>	<input type="checkbox"/> <i>SUOX</i> (Sequenzierung; 1,6 Kb)																																	
<input type="checkbox"/> <i>MOCS1</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb)	<input type="checkbox"/> <i>MOCS2</i> (Sequenzierung; 0,3 Kb)																																						
<input type="checkbox"/> <i>GPHN</i> (Sequenzierung; 2,3 Kb)																																							
<input type="checkbox"/> <i>SUOX</i> (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. Treffen Sie dazu bitte eine **individuelle Auswahl** von Genen bis 25 Kb. Die Analyse erfolgt in der Regel mittels Sanger-Sequenzierung. Alternativ können Sie auf unseren **gesonderten Anforderungsbögen** eine passende **Genpanel-Analyse** anfordern.

KARDIOMYOPATHIEN Klinischer Ansprechpartner: Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-89586, christian.netzer@uk-koeln.de	
Hypertrophe Kardiomyopathie: Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem gesonderten Anforderungsformular für hypertrophe Kardiomyopathien finden	Hyperthrophe Kardiomyopathie; dominant/rezessiv <input type="checkbox"/> MYH7 (Sequenzierung; 5,8 Kb) <input type="checkbox"/> TNNI3 (Sequenzierung; 0,6 Kb) <input type="checkbox"/> MYBPC3 (Sequenzierung; 3,8 Kb) <input type="checkbox"/> TPM1 (Sequenzierung; 0,9 Kb) <input type="checkbox"/> TNNT2 (Sequenzierung; 0,9 Kb)
MIKROZEPHALIEN Klinischer Ansprechpartner: Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-89586, christian.netzer@uk-koeln.de	
Primäre Mikrozephalie: <input type="checkbox"/> Standard-Panel Primäre Mikrozephalie (22,5 Kb) (Sequenzierung der Gene ASPM, MCPH1, WDR62 und CEP152) Primäre Mikrozephalie; rezessiv <input type="checkbox"/> ASPM (Sequenzierung; 10,4 Kb) <input type="checkbox"/> STIL (Sequenzierung; 3,9 Kb) <input type="checkbox"/> MCPH1 (Sequenzierung; 2,5 Kb) <input type="checkbox"/> CEP135 (Sequenzierung; 3,4 Kb) <input type="checkbox"/> WDR62 (Sequenzierung; 4,6 Kb) <input type="checkbox"/> CASC5 (Sequenzierung; 7,0 Kb) <input type="checkbox"/> CEP152 (Sequenzierung; 5 Kb) <input type="checkbox"/> CEP63 (Sequenzierung; 2,1 Kb) <input type="checkbox"/> CDK5RAP2 (Sequenz.; 5,7 Kb) <input type="checkbox"/> PNKP (Sequenzierung; 1,6 Kb) <input type="checkbox"/> CENPJ (Sequenzierung; 4 Kb) <input type="checkbox"/> ZNF335 (Sequenzierung; 4 Kb)	Primordialer Kleinwuchs mit Mikrozephalie: Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer Typ I (MOPD1); rezessiv <input type="checkbox"/> RNU4atac (Sequenzierung) Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer Typ II (MOPD2); rezessiv <input type="checkbox"/> PCNT (Sequenzierung; 10 Kb)
Seckel-Syndrom: <input type="checkbox"/> Standard-Panel Seckel-Syndrom (22 Kb) (Sequenzierung der Gene CEP152, ATR, ATRIP, CENPJ und RBBP8) Seckel Syndrom; rezessiv <input type="checkbox"/> CEP152 (Sequenzierung; 5 Kb) <input type="checkbox"/> ATR (Sequenzierung; 7,9 Kb) <input type="checkbox"/> CENPJ (Sequenzierung; 4 Kb) <input type="checkbox"/> ATRIP (Sequenzierung; 2,4 Kb) <input type="checkbox"/> CDK5RAP2 (Sequenz.; 5,7 Kb) <input type="checkbox"/> DNA2 (Sequenzierung; 3,2 Kb) <input type="checkbox"/> RBBP8 (Sequenzierung; 2,7 Kb) <input type="checkbox"/> NIN (Sequenzierung; 6,4 Kb)	Mikrozephalie/Kleinwuchs-Syndrome: LIG4-Syndrom/LIG4-Syndrom ähnlich <input type="checkbox"/> LIG4 (Sequenzierung; 2,7 Kb) <input type="checkbox"/> XRCC4 (Sequenzierung; 1 Kb) Nijmegen-Breakage-Syndrom (NBS); rezessiv <input type="checkbox"/> NBN (NBS1) (Sequenzierung; 2,3 Kb) Nijmegen-Breakage-Syndrom ähnlich <input type="checkbox"/> RAD50 (Sequenzierung; 3,9 Kb) Sonstige Mikrozephalie/Kleinwuchs Syndrome; rezessiv <input type="checkbox"/> NHEJ1 (Sequenzierung; 0,9 Kb) <input type="checkbox"/> BRAT1 (Sequenzierung; 2,5 Kb) <input type="checkbox"/> MRE11 (Sequenzierung; 2,1 Kb)
MENTALE RETARDIERUNGSSYNDROME Klinischer Ansprechpartner: Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-89586, christian.netzer@uk-koeln.de	
Coffin-Siris-Syndrom: Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem gesonderten Anforderungsformular für mentale Retardierung finden Coffin-Siris-Syndrom; dominant <input type="checkbox"/> ARID1B (Sequenzierung; 6,8 Kb) <input type="checkbox"/> SMARCA4 (Sequenz.; 5 Kb) <input type="checkbox"/> ARID1B (MLPA) <input type="checkbox"/> SMARCB1 (Sequenz.; 1,2 Kb) <input type="checkbox"/> ARID1A (Sequenzierung; 6,9 Kb) <input type="checkbox"/> SMARCE1 (Sequenz.; 1,2 Kb) <input type="checkbox"/> ARID1A (MLPA) <input type="checkbox"/> SMARCA2 (Sequenz.; 4,8 Kb) <input type="checkbox"/> PHF6 (überlappender Phänotyp bei weiblichen Patienten in den ersten Lebensjahren) (1,1 Kb) Nicolaides-Baraitser-Syndrom; dominant <input type="checkbox"/> SMARCA2 (Sequenz.; 4,8 Kb)	Kabuki-Syndrom: <input type="checkbox"/> Standard-Panel Kabuki-Syndrom (20,8 Kb) ■ Stufe 1: Sequenzierung des Gens MLL2 ■ Stufe 2: Sequenzierung des Gens KDM6A Kabuki-Syndrom; dominant <input type="checkbox"/> MLL2 (Sequenzierung; 16,6 Kb) <input type="checkbox"/> MLL2 (MLPA) <input type="checkbox"/> KDM6A (Sequenzierung; 4,2 Kb) <input type="checkbox"/> KDM6A (MLPA) Cornelia-de-Lange-Syndrom; dominant <input type="checkbox"/> NIPBL1 (MLPA) <input type="checkbox"/> NIPBL2 (MLPA)

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. Treffen Sie dazu bitte eine **individuelle Auswahl** von Genen bis 25 Kb. Die Analyse erfolgt in der Regel mittels Sanger-Sequenzierung. Alternativ können Sie auf unseren **gesonderten Anforderungsbögen** eine passende **Genpanel-Analyse** anfordern.

MULTISYSTEM-ERKRANKUNGEN Klinische Ansprechpartner:	Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-89586, christian.netzer@uk-koeln.de (1) Dr. med. Bodo Beck, 0221/478-86824, bodo.beck@uk-koeln.de (2) Dr. med. Felix Marbach, 0221/478-89298, felix.marbach@uk-koeln.de (3)
Thorakale Aortenerkrankungen¹: Hierzu bieten wir auch mehrere Genpanel-Analysen an, die Sie auf dem gesonderten Anforderungsformular für Marfan-Syndrom und Bindegeweberkrankungen finden <input type="checkbox"/> Marfan-Syndrom; Stufendiagnostik gemäß EBM-Ziffern 11444 und 11445 ■ Stufe 1: Sequenzierung des Gens <i>FBN1</i> ■ Stufe 2: Sequenzierung der Gene <i>TGFBR1</i> und <i>TGFBR2</i> ■ Stufe 3: MLPA für das Gen <i>FBN1</i> ■ Stufe 4: MLPA für die Gene <i>TGFBR1</i> und <i>TGFBR2</i> Hinweis: alle hier aufgeführten Gene können auch als Einzelgen-diagnostik angefordert werden.	<input type="checkbox"/> Thorakale Aortenerweiterungen, gemäß EBM-Ziffer 11448 ■ Stufe 1: Sequenzierung der Gene <i>ACTA2</i> , <i>COL3A1</i> , <i>FBN1</i> , <i>MYH11</i> , <i>MYLK</i> , <i>SMAD3</i> , <i>TGFB2</i> , <i>TGFBR1</i> und <i>TGFBR2</i> ■ Stufe 2: MLPA für die Gene <i>COL3A1</i> , <i>FBN1</i> , <i>TGFBR1</i> und <i>TGFBR2</i> Loeys-Dietz Syndrom; dominant <input type="checkbox"/> <i>TGFBR1</i> (Sequenz.; 1,5 Kb) <input type="checkbox"/> <i>TGFBR2</i> (MLPA) <input type="checkbox"/> <i>TGFBR1</i> (MLPA) <input type="checkbox"/> <i>TGFB2</i> (Sequenzierung; 1,2 Kb) <input type="checkbox"/> <i>TGFBR2</i> (Sequenz.; 1,7 Kb) <input type="checkbox"/> <i>SMAD3</i> (Sequenzierung; 1,3 Kb) Ehlers-Danlos-Syndrom Typ IV, vaskulärer Typ; dominant <input type="checkbox"/> Stufe 1: <i>COL3A1</i> (Sequenzierung) <input type="checkbox"/> Stufe 2: <i>COL3A1</i> (MLPA)
MODY Diabetes^{2,3}: <input type="checkbox"/> Standard-Panel MODY Diabetes (7,1 Kb) (Sequenzierung und MLPA der Gene <i>HNF1A</i> , <i>HNF1B</i> , <i>POMC</i> , <i>HNF4A</i> und <i>GCK</i>)	MODY Diabetes (Maturity Onset Diabetes of the Young); dominant <input type="checkbox"/> <i>HNF1A</i> (Sequenzierung; 1,9 Kb) <input type="checkbox"/> <i>HNF4A</i> (Sequenzierung; 1,4 Kb) <input type="checkbox"/> <i>HNF1A</i> (MLPA) <input type="checkbox"/> <i>HNF4A</i> (MLPA) <input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb) <input type="checkbox"/> <i>GCK</i> (Sequenz.; 1,4 Kb) <input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> (MLPA) <input type="checkbox"/> <i>GCK</i> (MLPA)
Sonstige Multisystem-Erkrankungen: Cystische Fibrose; rezessiv¹ <input type="checkbox"/> <i>CFTR</i> (Test auf 44 häufige Mutationen) <input type="checkbox"/> <i>CFTR</i> (vollständige Sequenzierung) <input type="checkbox"/> <i>CFTR</i> (MLPA) Pankreatitis; dominant¹ <input type="checkbox"/> <i>PRSS1</i> (Sequenzierung; 0,7 Kb) Porphyrie; rezessiv¹ <input type="checkbox"/> <i>ALAD</i> (Doss-Porphyrin) (Sequenzierung; 1 Kb)	Aniridie/WAGR Syndrom (Wilms-Tumor, Aniridie, Urogenital-Anomalien, mentale Retardierung); dominant² <input type="checkbox"/> <i>PAX6</i> (Sequenzierung; 1,3 Kb) <input type="checkbox"/> <i>PAX6</i> (MLPA) Methylmalonazidurie/Homocysteinurie; rezessiv² <input type="checkbox"/> <i>MMACHC</i> (Sequenz.; 0,9 Kb) <input type="checkbox"/> <i>CBS</i> (Sequenzierung; 1,7 Kb) <input type="checkbox"/> <i>MMADHC</i> (Sequenz.; 0,9 Kb) Noonan-Syndrom; dominant¹ <input type="checkbox"/> <i>PTPN11</i> (Sequenzierung; 1,8 Kb) <input type="checkbox"/> <i>RIT1</i> (Sequenzierung; 0,6 Kb)
SONSTIGE UNTERSUCHUNGEN Klinischer Ansprechpartner:	Prof. Dr. med. Christian Netzer, 0221/478-89586, christian.netzer@uk-koeln.de
Segregationsanalyse bei in der Familie bekannter Sequenzveränderung, Deletion oder Duplikation <input type="checkbox"/> Zieldiagnostik mittels Sequenzierung/MLPA für das Gen: _____ Bezeichnung der familiären Veränderung (falls bekannt): _____ Transkriptnummer (falls bekannt): _____ <input type="checkbox"/> 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, Genpanel-Sequenzierung - d.h. die parallele Analyse mehrerer Gene - oder Genomsequenzierung) untersucht

- und bei modernen Sequenzierverfahren aus technischen Gründen oftmals für mehr Gene und / oder Genbereiche Sequenzrohdaten generiert als angefordert. Die bioinformatische Aufarbeitung und diagnostische Auswertung dieser Rohdaten beschränkt sich jedoch nur auf die jeweils angeforderten Gene.

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, Ihre Angehörigen oder Nachkommen sein können (sog. **Zufallsbefunde**). Insbesondere bei den Übersichtsmethoden wie Array-Analysen, Genpanel-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. Ein Zufallsbefund kann auch der Nachweis eines Carrier-Status für eine bestimmte Erkrankung sein. Dieser hätte für Sie selbst keine gesundheitliche Relevanz, kann jedoch für Ihre Nachkommen oder Verwandten von Bedeutung sein. Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob 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.