



Einsender:

Patientendaten:

Rechnung:

Kasse ambulant (Schein Muster 10)

stationär

Selbstzahler

privat ambulant

privat stationär

KOSTENÜBERNAHMEERKLÄRUNG (für Selbstzahler / Kassenpatienten (ohne Überweisung) / Privatpatienten):

Ich wünsche, dass die nachfolgend aufgeführten Untersuchungen auf privatärztlicher Basis durchgeführt werden. Mir ist bewusst, dass ich für die anfallenden Kosten selbst aufkommen muss, wenn meine Versicherung die Kosten nicht oder nicht in vollem Umfang übernimmt.

(Datum/Unterschrift).....

Untersuchungsanforderung Entwicklungsstörungen / Fehlbildungen

Untersuchungsgrund:

diagnostisch

prädiktiv auf familiäre Mutation _____

Klinische Angaben:

Familienanamnese:

Patient selbst klinisch betroffen

es liegen keine molekulargenetischen Voruntersuchungen vor

folgende molekulargenetische Vorbefunde 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 (siehe oben)
- 5 ml EDTA-Blutröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet

Patientenname: _____

Geburtsdatum: _____

- Aicardi-Goutiere-Syndrom** (7 Gene)
ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1
- Autismus** (96 Gene)
ADNP, ADSL, ALDH5A1, AP1S2, ARID1B, ARX, ASH1L, ASXL3, ATRX, AUTS2, BRAF, CACNA1C, CASK, CDKL5, CHD2, CHD7, CHD8, CNOT3, CNTNAP2, CUL3, DHCR7, DPP6, DYRK1A, EHMT1, EIF4E, FGD1, FOXP1, FOXP2, GNAI1, GRIN2B, HPRT1, IL1RAPL1, KATNAL2, KDM5C, KMT2A, KMT5B, L1CAM, MAGEL2, MAOA, MBD5, MECP2, MED12, MEF2C, MID1, MYT1L, NAA15, NEXMIF, NHS, NIPBL, NLGN1, NLGN3, NLGN4X, NOVA2, NRXN1, NSD1, OPHN1, PCDH19, PHF6, PNKP, POGZ, PQBP1, PTCHD1, PTEN, PTPN11, RAB39B, RAI1, RELN, RPL10, SCN1A, SCN2A, SETD1B, SETD5, SHANK2, SHANK3, SLC9A6, SLC9A9, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SYN1, SYNGAP1, TANC2, TBL1XR1, TBR1, TCF4, TMLHE, TRIP12, TRRAP, TSC1, TSC2, UBE2A, UBE3A, VAMP2, VPS13B, ZEB2, ZSWIM6
- Bardet-Biedl-Syndrom** (29 Gene)
ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8orf37, CCDC28B, CEP164, CEP19, CEP290, IFT172, IFT27, IFT74, LZTFL1, MKKS, MKS1, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC8, WDR62
- CDG-Syndrom** (47 Gene)
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, SLC35A2, SLC35C1, SLC39A8, SRD5A3, SSR4, STT3A, STT3B, TMEM165, TUSC3
- Coffin-Siris-Syndrom** (18 Gene)
ARID1A, ARID1B, ARID2, DPF2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SOX11, SMARCC2, SMARCD1, SOX4, PHF6, KMT2A, DOCK6, GRIN2B, KMT2D, SHANK3, SMARCA2
- Cornelia-de-Lange-Syndrom** (10 Gene)
ANKRD11, ASXL1, BRD4, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3, EP300, TAF1
- 46,XY-DSD (nicht-syndromal)** (31 Gene)
AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, ANOS1, AR, CBX2, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, DHH, DHX37, DMRT1, FREM2, HSD17B3, HSD3B2, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, NR0B1, NR5A1, POR, SOX8, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TSPYL1, WT1, ZFPM2
- Entwicklungsstörungen** (978 Gene*)
- Holoprosencephalie** (17 Gene)
CDON, DHCR7, DLL1, EYA4, FBXW11, FGF8, FGFR1, GAS1, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, SMAD2, TDGF1, TGIF1, ZIC2
- Joubert-Syndrom** (45 Gene)
AH11, ARL13B, ARL3, ARM9, 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, RRGrip1L, SUFU, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, ZNF423
- Kallmann-Syndrom** (6 Gene)
CHD7, FGF8, FGFR1, KAL1, PROK2, PROKR2
- Kleinwuchs** (438 Gene*)
- Kortikale Hirnfehlbildungen** (89 Gene)
ACTB, ACTG1, ADA2, ADAR, ADGRG1, AKT1, AKT3, ARFGF2, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARX, ASPM, B3GALNT2, CCND2, CDK13, CDK5, 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, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMO, SRPX2, TREX1, TUBA1A, TUBB, TUBB2B, TUBB3, TUBA8, TUBG1, VLDLR, WDR62
- Kraniosynostosen** (40 Gene)
ALPL, ALX4, ASXL1, CDC45, COLEC11, CTSK, EFN1, ERF, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNA, GLI3, GNPATB, IDS, IDUA, IHH, IL11RA, KAT6A, KMT2D, KRAS, MEGF8, MSX2, PHEX, POR, RAB23, RECQL4, RUNX2, SKI, SMAD6, SMO, STAT3, TCF12, TGFBR1, TGFBR2, TLK2, TWIST1, WDR35, ZEB2, ZIC1
- Leukoencephalopathie** (18 Gene)
AARS2, COL4A1, COL4A2, CSF1R, EIF2B4, EIF2B5, FDX2, GFAP, HEPACAM, HTRA1, L2HGDH, MLC1, NFU1, NOTCH3, RMND1, RNASET2, TREX1, TYROBP
- Leukodystrophie und Leukoencephalopathie** (93 Gene)
AARS, AARS2, ABCD1, ACOX1, ADAR, AIMP1, AIMP2, ALDH3A2, ARSA, ASPA, BCAP31, CLCN2, COL4A1, CSF1R, CTC1, CYP27A1, DARS, DARS2, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPRS, EXOSC8, FAM126A, FOLR1, FUCA1, GALC, GBE1, GCDH, GFAP, GJA1, GJC2, HEPACAM, HIKESHI, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, IFIH1, ISCA2, KCNT1, L2HGDH, LAMA2, LMNB1, MCOLN1, MLC1, NAXE, NXK6-2, NOTCH3, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PLAA, PLEKHG2, PLP1, POLR1C, POLR3A, POLR3B, POLR3K, PSAP, PYCR2, RARS, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, SMP2, SLC16A2, SLC17A5, SNORD118, SOX10, SPTAN1, STN1, SUMF1, TMEM106B, TREX1, TUBA4A, TUBB4A, UFM1, VPS11, ZNHIT3
- Lissenzephalie** (14 Gene)
ARX, DCX, FKRP, ISPD, NDE1, NUDC, PAFAH1B1, POMGNT1, POMT1, POMT2, RELN, TK2, TUBA1A, VLDLR

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

Patientenname: _____ Geburtsdatum: _____

- Lysosomale Erkrankungen** (38 Gene)
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** (78 Gene)
ABCC9, AKT1, AKT3, AMER1, ASPA, BRWD3, CCDC88C, CCDCC22, CDKN1C, CHD8, CUL4B, DIS3L2, DNMT3A, DVL1, DVL3, EIF2B5, EZH2, FOXP1, GCDH, GFAP, GLI3, GPC3, GPSM2, GRIA3, HEPACAM, HERC1, HRAS, HUWE1, IGF2, KIAA0196, KIF7, KPTN, KRAS, L1CAM, LZTR1, 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
- Meckel-Syndrom** (23 Gene)
AH11, B9D1, CC2D2A, CEP120, CEP290, CEP55, CSPP1, KIAA0586, KIAA0753, MKS1, NPHP3, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, TXNDC15, WDPCP
- Megalenzephalie** (5 Gene)
AKT3, CCND2, PIK3R2, STRADA, TBC1D7
- Mikrozephalie und pontocerebelläre Hypoplasie** (237 Gene*)
- Senior-Loken-Syndrom** (13 Gene)
CEP164, CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SCLT1, SDCCAG8, TMEM67, TRAF3I91, WDR19, ZNF423
- Skelettfehlbildungen** (301 Gene*)
- Zellweger-Syndrom** (18 Gene)
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.

Allgemeiner Hinweis

Die angegebenen Panels und darin enthaltenen Gene stehen stets unter dem Vorbehalt der Aktualisierung nach neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen. Die Analyse weiterer Gene bei spezifischer Fragestellung ist auf Anfrage möglich.