



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 Augenerkrankungen / Hörstörungen

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: _____

Augenerkrankungen

- Achromatopsie** (6 Gene)
ATF6, CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C, PDE6H
- Externe Ophthalmoplegie** (12 Gene)
DGUOK, DNA2, MGME1, OPA1, POLG, POLG2, RNASEH1, RRM2B, SLC25A4, TK2, TWNK, TYMP
- Flecked Retina Erkrankung** (16 Gene)
ABCA4, CHM, CYP4V2, EFEMP1, ELOVL4, KCNJ13, OAT, PLA2G5, PROM1, PRPH2, RDH5, RHO, RLBP1, RPE65, RS1, VPS13B
- Glaukom** (20 Gene)
ADAMTS10, ADAMTS17, ASB10, BEST1, COL18A1, COL4A1, CYP1B1, FOXC1, FOXE3, GPATCH3, LOXL1, LTBP2, MYOC, NTF4, OPTN, PAX6, PITX2, SBF2, TEK, WDR36
- Hornhautdystrophien** (24 Gene)
AGBL1, CHST6, COL17A1, COL8A2, CYP4V2, DCN, GSN, KRT12, KRT3, LOXHD1, MIR184, OVOL2, PAX6, PIKFYVE, PRDM5, SLC4A11, TACSTD2, TCF4, TGFBI, TUBA3D, UBIAD1, VSX1, ZEB1, ZNF469
- Katarakt** (86 Gene)
ABCN6, ABHD12, ADAMTSL4, AGK, BCOR, BFSP1, BFP2, CHMP4B, CLPB, COL11A1, COL2A1, COL4A1, COL4A2, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CTDP1, CYP27A1, CYP51A1, EPG5, EPHA2, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, EYA1, FAM126A, FOXC1, FOXE3, FTL, FYCO1, GALK1, GALT, GCNT2, GEMIN4, GJA3, GJA8, GLA, HMX1, HSF4, JAM3, LEMD2, LIM2, LONP1, LSS, LTBP2, MAF, MIP, MIR184, MYH9, NDP, NF2, NHS, OCRL, OPA3, P3H2, PAX6, PEX7, PITX2, PITX3, PXDN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RECQL4, SC5D, SIL1, SIPA1L3, SIX6, SLC16A12, SLC33A1, TBC1D20, TDRD7, TMEM114, VIM, VSX2, WFS1, WRN
- Leber'sche kongenitale Amaurose** (31 Gene)
AIPL1, ALMS1, CABP4, CEP290, CLUAP1, CNGA3, CRB1, CRX, DTHD1, GUCY2D, IDH3A, IFT140, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, MERTK, NMNAT1, OTX2, PRPH2, RD3, RDH12, RDH5, ROM1, RPE65, RPGRI1, SNRNP200, SPATA7, TULP1, USP45
- Netzhautdystrophie** (158 Gene*)
- Okulärer und okulokutaner Albinismus (komplett)** (26 Gene)
AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, DCT, DTNBP1, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LRMDA, LYST, MC1R, MITF, MLPH, MYO5A, OCA2, PAX3, RAB27A, SLC24A5, SLC45A2, TYR, TYRP1
- Okulärer und okulokutaner Albinismus (nicht-syndromal)** (9 Gene)
DCT, GPR143, LRMDA, MC1R, OCA2, SLC24A5, SLC45A2, TYR, TYRP1
- Okulärer und okulokutaner Albinismus (syndromal)** (17 Gene)
AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LYST, MITF, MLPH, MYO5A, PAX3, RAB27A
- Optikusatrophie (isoliert, nicht-syndromal)** (14 Gene)
ACO2, AFG3L2, DNAJC30, DNM1L, MCAT, MECR, MIEF1, NR2F1, OPA1, OPA3, RTN4IP1, SSBP1, TMEM126A, YME1L1
- Optikusatrophie Gesamtpanel (syndromal, nicht-syndromal)** (57 Gene)
ACO2, AFG3L2, ANTXR1, ATAD3A, ATP1A3, AUH, C19orf12, C12orf65, CISD2, DNAJC19, DNAJC30, DNM1L, FDXR, IBA57, ISCA2, KIF1A, KLC2, MCAT, MECR, MFF, MFN2, MIEF1, MTPAP, NARS2, NBAS, NDUFA12, NDUFS1, NR2F1, OPA1, OPA3, PDSS1, PDXK, POLG, POLG2, PRPS1, RTN4IP1, SDHA, SLC19A2, SLC19A3, SLC25A46, SLC44A1, SLC52A2, SNX10, SPG7, SSBP1, TBCD, TBCE, TFG, TIMM8A, TMEM126A, TMEM126B, TSFM, UCHL1, WDR73, WFS1, YME1L1, ZNHIT3
- Retinopathia pigmentosa** (98 Gene)
ABCA4, ADGRA3, AGLB5, AHI1, ARHGEF18, ARL2BP, ARL3, ARL6, BBS1, BBS2, BEST1, C8orf37, CA4, CACNA1F, CDHR1, CEP290, CERKL, CLN3, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, CRX, CWC27, CYP4V2, DHDDS, DHX38, EMC1, EYS, FAM161A, FLVCR1, FSCN2, GNAT1, GNPTG, GUCA1B, GUCY2D, HGSNAT, HK1, IDH3B, IFT140, IFT172, IMPDH1, IMPG2, KIAA1549, KIF11, KIZ, KLHL7, LRAT, MAK, MERTK, MFRP, NEK2, NMNAT1, NR2E3, NRL, PCARE, PDE6A, PDE6B, PDE6G, POMGNT1, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RBP3, RBP4, RCBT1, RDH11, RDH12, REEP6, RGR, RHO, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, SAG, SEMA4A, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, TOPORS, TRNT1, TTC8, TUB, TULP1, USH2A, ZNF408, ZNF513
- Septo-optische Dysplasie** (6 Gene)
FGFR1, HESX1, OTX2, PROKR2, SOX2, SOX3
- Usher Syndrom** (19 Gene)
ABHD12, ADGRV1, ARSG, CDH23, CEP250, CEP78, CIB2, CLRN1, ESPN, HARS1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX6, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN
- Walker-Warburg-Syndrom** (14 Gene)
B3GALNT2, B4GAT1, DAG1, FKR1, FKTN, GMPPB, ISPD, LARGE1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RXYL1
- Zapfen-Stäbchen-Dystrophie** (53 Gene)
ABCA4, ADAM9, AIPL1, ALMS1, ATF6, BEST1, C8orf37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP290, CEP78, CERKL, CFAP410, CNGA3, CNGB3, CNM4, CRB1, CRX, CYP4V2, DRAM2, EYS, GNAT2, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, NMNAT1, NPHP4, PAX6, PCARE, PCYT1A, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, POC1B, PROM1, PRPH2, RAB28, RAX2, RBP4, RDH12, RDH5, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RPGR, RPGRIP1, SEMA4A, TLL5, TULP1, UNC119, WDR19

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

Patientenname: _____ Geburtsdatum: _____

Hörstörungen

Nicht-syndromale Schwerhörigkeit (93 Gene)

ACTG1, ADCY1, BDP1, BSND, CABP2, CCDC50, CD164, CDC14A, CDH23, CEACAM16, CIB2, CLDN14, CLIC5, COCH, COL11A2, COL4A6, CRYM, DCDC2, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRRB, EYA4, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPRASP2, GPSM2, GRHL2, GRXCR1, GRXCR2, GSDME, HGF, ILDR1, KARS, KCNQ4, KITLG, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MIR96, MSRB3, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, P2RX2, PCDH15, PDZD7, PJKV, PNPT1, POU3F4, PRPS1, PTPRQ, RDX, RIPOR2, S1PR2, SERPINB6, SLC17A8, SLC26A4, SLC26A5, SLITRK6, SMPX, STRC, SYNE4, TBC1D24, TECTA, TJP2, TMC1, TMC2, TMEM132E, TMIE, TMPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, TSPEAR, USH1C, WBP2, WFS1

Syndromale Schwerhörigkeit (81 Gene)

ABHD12, ADGRV1, AIFM1, ALMS1, ANKH, ATP6V1B1, BCAP31, BCS1L, BSND, CACNA1D, CATSPER2, CD151, CDH23, CDKN1C, CHD7, CHSY1, CIB2, CISD2, CLPP, CLRN1, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, DIAPH3, DNMT1, DUSP4, EDN3, EDNRB, ERAL1, EXOSC2, EYA1, FGF3, FOXI1, GATA3, GPSM2, HARS, HARS2, HOXB1, HSD17B4, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KITLG, LARS2, MANBA, MITF, MYH9, MYO7A, NDP, NLRP3, PAX3, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX6, POLR1D, SALL1, SEMA3E, SIX1, SIX5, SLC19A2, SLC26A4, SLITRK6, SNAI2, SOX10, SPATA5, TCOF1, TFAP2A, TIMM8A, TWNK, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1, WHRN

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.