

Patient (ggf. Patientenetikett)	
Name	<input type="radio"/> weiblich <input type="radio"/> männlich
Vorname	
Straße	Geburtsdatum
PLZ, Ort	
Einsender (ggf. Stempel)	



### Laboratoriumsmedizin Dortmund

Brauhausstraße 4  
44137 Dortmund

Tel.: 0231 · 95 72-0  
Fax: 0231 · 57 98 34

info@labmed.de  
www.labmed.de

#### Rückfragen an

Name
Tel.-Nr.
Fax-Nr.
Mail

#### Rechnung

Rechnung an Patienten/in

#### Probenmaterial

	Datum / Uhrzeit
<input type="radio"/> Blut/Vollblut	[CP]
<input type="radio"/> Citrat-Plasma	[E]
<input type="radio"/> EDTA-Blut	[EP]
<input type="radio"/> EDTA-Plasma	[Na]
<input type="radio"/> NaF-Blut	[S]
<input type="radio"/> Serum	[U]
<input type="radio"/> Urin	[UM]
<input type="radio"/> Morgenurin	
sonst. Material / Anmerk.	

#### Nur vom Labor auszufüllen

Auftragsnummer
----------------

## Anforderungsschein Molekulargenetische Analytik

Stand: 01/2020

### Probenmaterial (Monovetten können angefordert werden unter: 02306-9409680)

Probenentnahme (Datum/Uhrzeit): .....

- EDTA-Blut (≥ 2ml)     DNA     Mundschleimhautabstrich     Paraffinschnitte/-block  
 Fruchtwasser     Chorionzotten     Nabelschnurblut     Andere: .....

### Untersuchungsart / Gewünschte Analysen

- Differenzialdiagnostik (symptom. Patient/in)     prädiktive Diagnostik/Heterozygotentest.     pränatale Diagnostik  
 Diagnostik wie auf Anforderungsschein angekreuzt     Diagnostik bei V.a. ....

Zu untersuchende Parameter: .....

Bei Stufendiagnostik bitte Priorisierung der Parameter angeben, sonst erfolgt die Analyse nach Plausibilität.

### Angaben zum Patienten, bzw. Indexfall in dessen Familie

- Besteht eine Schwangerschaft?     Ja, SSW:     Nein  
 Wurde die angeforderte Gendiagnostik bereits bei einem betroffenen Angehörigen durchgeführt?     Ja     Nein  
 Falls ja, unbedingt Ergebnis hier angeben oder Befundkopie beifügen. (Damit erhöht sich die Aussagekraft erheblich, außerdem Kostenreduktion möglich!)  
 Andernfalls bitte begründen, z.B. weil Indexfall     nicht untersucht     verstorben     Indexbefund nicht verfügbar  
 Diagnose/ Symptome/ Anlass/ Familienanamnese/ Vorbefunde: .....

### Aufklärung und Einwilligungserklärung

Hiermit bestätige ich, dass ich entsprechend Gendiagnostikgesetz (GenDG) durch u.g. verantwortliche/n Ärztin/Arzt aufgeklärt, informiert und humangenetisch beraten wurde über:

- die Art und den Umfang der genetischen Analyse, sowie Aussagekraft und Konsequenzen der angeforderten Untersuchung,
- die von mir erhobenen, verarbeiteten und gespeicherten Daten (gem. EU-DSGVO)
- meinen Anspruch auf eine genetische Beratung und angemessene Bedenkzeit zur Einwilligung in die genannte Untersuchung,
- mein Recht, diese Einwilligung jederzeit ohne Begründung zu widerrufen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials zu verlangen,
- mein Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nicht-Wissen),
- die Vernichtung der Untersuchungsergebnisse nach 10 Jahren sowie die Vernichtung des Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung.
  - bei komplexen Fragestellungen kann eine längerfristige Aufbewahrung sinnvoll sein. Hiermit bin ich einverstanden     Nein     Ja  
(Dies beinhaltet keinen Anspruch auf Aufbewahrung. Keine Auswahl wird als „Nein“ gewertet.)
- die Möglichkeit, dass in Einzelfällen **evtl. Zusatzbefunde** erhoben werden können, die nicht mit der o.g. Fragestellung in Zusammenhang stehen. Eventuell erhobene Zusatzbefunde möchte ich erfahren (keine Auswahl wird als „Nur, wenn...“ gewertet):  
 Nein     Ja     Nur, wenn sich dadurch therapeutische oder vorbeugende Konsequenzen ergeben.  
(Dies beinhaltet keinen Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden; bei Familienanalysen dienen die Analyseergebnisse *nicht Betroffener* nur zur Beurteilung von Varianten des Indexpatienten)

**Ich bin einverstanden** (nicht Zutreffendes bitte streichen):

- mit der Entnahme von Probenmaterial sowie mit der o.g. genetischen Diagnostik
- , dass die Untersuchungsergebnisse durch den verantwortlichen Arzt an mitbehandelnde Ärzte mitgeteilt werden dürfen,
- , dass der Untersuchungsauftrag an ein spezialisiertes Labor weitergeleitet werden darf,
- , dass bei Anwendung moderner Analyseverfahren ggf. auch genetische Daten erhoben, aber nicht ausgewertet werden, die nicht mit der genannten Fragestellung in Zusammenhang stehen,
- , dass Probe und erhobene Daten anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen verwendet werden können,
- , dass bei Gengruppen-Untersuchungen die Zusammensetzung der im Analyseauftrag genannten Gene je nach klinischer Fragestellung/Stand der Wissenschaft sinnvoll angepasst werden kann.

Ort, Datum

Name und Unterschrift **Patient/in** bzw. gesetzl. Vertreter/in

Name/Stempel, Unterschrift verantwortl. **Ärztin/Arzt**

## Augenerkrankungen

- Albinismus, okulär/okulokutan, NGS-Panel\*
- ▶ Bardet-Biedel-Syndrom, siehe syndromale Erkrankungen
- Gefleckte Retina Syndrome, NGS-Panel\*
- Glaukom, adult, NGS-Panel\*
- Glaukom, juvenil, NGS-Panel\*
- Katarakt, hereditär, NGS-Panel\*
- ▼ Lebersche hereditäre Optikus-Neuropathie (LHON, Mito.)
  - m.3460A, m.11778A, m.14484C
  - MTND1, MTND4L, MTND4, MTND5
  - MTND2, MTND3, MTATP6, MTCO3, MTCYB
- Mikrophthalmie-Anolphthalmie-Kolombom-Komplex, NGS-Panel\*
- ▼ Optikusatrophy, nukleär (OPA)
  - OPA1 ○ OPA3 ○ OPA7 ○ NGS-Panel\*
- Progressive ext. Ophthalmoplegie (PEO), NGS-Panel\*
- ▼ Retinitis Pigmentosa
  - RHO ○ PRPF31 ○ PRPH2
  - ACBCA4 ○ NGS-Panel\*
- Senior-Loken-Syndrom, NGS-Panel\*
- ▼ Stargardt, Morbus
  - ABCA4 ○ CNGB3 ○ EIOVL4 ○ NGS-Panel\*
- ▶ Stickler-Syndrom, siehe Hörstörungen!
- Usher-Syndrom, NGS-Panel\*
- Vitreoretinopathie, exsudativ familiäre, NGS-Panel\*
- ▼ Zapfen- und Stäbchen-Dystrophie
  - RPRGIP1 ○ NGS-Panel\*

## Diabetes mellitus

- ▼ MODY
  - MODY1 (HNF4A) ○ MODY2 (GCK)
  - MODY3 (HNF1A) ○ MODY4 (PDX1)
  - MODY5 (HNF1B) ○ NGS-Panel\*
- mtDNA tRNA<sup>Leu</sup> (MIDD; m.3243A>G)
- ▼ Neonataler Diabetes mellitus
  - transient (UPD6: PLAGL1, HYMAI)
  - permanent (ABCC8, KCNJ11)
  - NGS-Panel\*

## Endokrinologie und Fertilitätsstörungen

- ▶ Adipositas, siehe Stoffwechselerkrankungen
- ▼ Adrenogenitale Syndrome
  - 21-Hyd.-Defizienz, (CYP21A2)
  - 11B-Hyd.-Defizienz, (CYP11B1)
  - 3B-HSD-Defizienz, (HSD3B2)
  - 17α-Hyd.-Defizienz, (CYP17A1)
  - POR-Defizienz (P450-Oxidoreduktasemangel, POR)
  - NGS-Panel\*
- Adrenoleukodystrophie (ABCD1)
- Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ1 (APECED, AIRE)
- ▶ Diabetes, siehe oben!
- ▼ DSD (Disorders of Sex Development)
  - Adrenogenitales Syndrom [s.o.]
  - Androgenrezeptor AR (CAIS, PAIS)
  - Antley-Bixler-Syndrom mit DSD & Störung der Steroidbiosynthese (Oxidoreduktasemangel POR)
  - Aromataseinsuffizienz bei 46,XX (CYP19A1)
  - Genitale Fehlbildungen, NGS-Panel\*
  - Gonadendysgenese, vollständig XY / XX (SRY)
  - Hand-Fuß-Genital-Syndrom (HOXA13)
  - HSD17B3 (17-β-Hydroxysteroid Dehydrogenase III-Mangel)
  - LHCGR-Mutationen
  - Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndr., NGS-Panel\*

- SRD5A2 (5-alpha-Reduktase 2 Mangel)
- XX DSD, NGS-Panel\*
- XY DSD, NGS-Panel\*
- ▼ Fertilität (vgl. auch Pubertätsstörungen!)
- Androgenrezeptor (AR-CAG-Repeat)
- Azoospermiefaktor (AZF)
- Azoospermie/Oligospermie durch FSHR Mutation
- CBAVD (CFTR)
- ▶ Ciliäre Dyskinesie, primäre (PCD), siehe Lungenerkr.
- ▼ Hypokalzämie/Hyperkalzämie
  - Kalzium-sensing-Rezep. (CASR: FHH, ADH, FIH, NSHPT)
- Hypophyseninsuffizienz, NGS-Panel\*
- ▼ Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POF)
  - FMR1 ○ BMP15 ○ POF1B ○ FOXL2
  - NOBOX ○ FIGLA ○ GDF9 ○ NGS-Panel\*
- ▼ Pubertätsstörungen:
  - Hypergonadotroper Hypogonadismus mit Leydigzellhypoplasie I & II (inaktiv. Mut. LHCGR)
  - Hypergonadotroper Hypogonadismus mit Ovarialdysgenese bei 46,XX (inaktiv. Mut. FSHR)
  - Hypogonadotroper Hypogonadismus (HH) ohne Anosmie, HH (niHH/iHH, Gen: GnRHR)
- ▼ HH mit/ohne Anosmie (Kallmann-Syndrom)
  - KAL1(HH1 bzw. KS1) ○ FGFR1 (HH2 bzw. KS2)
  - PROKR2 (HH3 bzw. KS3) ○ PROK2 (HH4 bzw. KS4)
  - CHD7 (HH5 bzw. KS5 DD CHARGE-Syndrom)
  - Pubertas präcox (gain of function LHCGR, Testotoxikose)
  - NGS-Panel\*
- ▼ Schilddrüse (nicht autoimmune Hyperthyreose)
  - TSHR, aktivierende/inaktivierende Mutationen
- ▼ Schilddrüsenanlagestörung oder Hypothyreose
  - TSHR, inaktivierende Mutationen
- ▼ Tumorerkrankungen
  - Familiäre Hypophysenadenome FHIT, FIPA (AIP)
  - MEN Typ I (MENIN, MEN1)
  - MEN Typ II (RET)
  - Phäochromozytom (VHL, SDHD, SDHB, SDHC, RET)
- ▶ Wachstum (Kleinwuchs, Hochwuchs/Makrosomie) siehe Wachstumstörungen

## Fettstoffwechsel / Arteriosklerose

- Apolipoprotein E Isoformen (E2, E3, E4)
- ▼ Hypercholesterinämie, familiäre (FH):
  - APO B100 R3500Q, R3500W, R3531C
  - LDL-Rezeptor (LDLR) ○ PCSK9 ○ LDLRAP1
  - NGS-Panel\*
- ▼ Hypertriglyceridämie, familiäre/Chylomikronämie:
  - LPL ○ APOC2 ○ GPIIIBP1 ○ APOA5
- Lipasemangel (LMF1)
- Lipodystrophie Typ 2 (LMNA)
- ▼ Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrog. (MCAD, ACADM)
  - K329E ○ ACADM-Seq.
- MTHFR (677 C/T Polymorphismus)

## Fiebersyndrome, hereditäre

- Blau-Syndrom (NOD2/CARD15)
- CINCA (NOMID) -Syndrom (NLRP3)
- Hyper-IgD-Syndrom (HIDS, Mevalonatkinase, MVK)
- Mittelmeerfieber, fam. (FMF, Marenostin-Gen, MEFV)
- Muckle Wells-Synd. oder Kälteurtikaria FCU, FCAS (NLRP3)
- Neutropenie, zyklische und kongenitale (ELANE)
- TRAPS (Periodisches Fieber, TNFRSF1A)
- Fiebersyndrome, hereditäre; NGS-Panel\*

## Gastrointestinale Erkrankungen

- Acrodermatitis enteropathica (SLC39A4)
- Crohn, Morbus (NOD2/CARD15)
- Fruktose-1,6-Bisphosphatase-Mangel (FBP1)
- Fruktoseintoleranz, hereditäre (ALDOB, Aldolase B)
- ▶ Pankreatitis, siehe Pankreatitis/Pankreaserkrankungen
- PPI-Resistenz (Omeprazol/Pantoprazol) CYP2C19/CYP2C9\*\*\*
- ▶ Tumorerkrankungen, siehe Tumorerkrankungen
- Zöliakie (DQA1\*05/DQB1\*02 + DQA1\*03/DQB1\*0302)

## Hämato-Onkologische Systemerkrankungen\*\*

- z.B. BCR-ABL, JAK2, TET2, IGVH u.v.m.
- ▶ Bitte speziellen Anforderungsschein nutzen!

## Hämatologie

- Anämie, akut hämolyt. (Glukose-6-P-Dehydrog., G6PD)
- Anämie, chronisch hämolytische (Pyruvatkinase, PKRL)
- Anämie, dyserythropoetische kongenitale und nonspärozytische hämolytische (CDA IV & NSHA; KLF1)
- Bruton, Morbus (BTK)
- Eisenrefraktäre Eisenmangelanämie (IRIDA, TMPRSS6)
- Elliptozytose, hereditäre; siehe Sphärozytose
- ▼ Erythrozytosen, (Polyzythämie), familiäre:
  - ECTY1 EPOR Erythropoietin-Rezeptor
  - ECTY2 VHL (Chuvash-Polyzythämie)
  - ECTY3 EGLN1 (Prolylhydroxylase/PHD2)
  - ECTY4 EPAS1 (HIF1α)
- ▼ Hämoglobinopathien:
  - α-Thalassämie, α-anomale Hämoglobine
  - β-Thalassämie, β-anomale Hämoglobine, z.B. HbS
  - δ-Thalassämie, δ-anomale Hämoglobine
  - δβ-Thalassämie, HPFH (Deletionscreening, MLPA, Seq)
- Neutropenie, zyklische und kongenitale (ELANE)
- Shwachman-Diamond Syndrom (SBDS)
- Sideroblastenanämie, X-Chromosomal (Delta-aminolevulinat synthase 2, ALAS2)
- ▼ Sphäro- und Elliptozytose, hereditäre:
  - Ankyrin (ANK1) ○ α-Spectrin (SPTA1)
  - β-Spectrin (SPTB) ○ Bande 3 (SLC4A1)
  - Protein 4.2 (EPB42) ○ NGS-Panel\*
- Thrombopenie, kong. amegakaryozytische („CAMT“, MPL)
- ▼ Thrombozythämie, familiäre:
  - THPO-Rezeptor MPL ○ THPO (Thrombopoietin)

## Hämostaseologie (Thrombophilie / Hämophilie)

- Annexin A5 bedingtes erhöhtes Risiko für Fehlgeburten (ANXA5)
- Antithrombin-Mutationen (SERPINC1)
- Faktor V Leiden-Mutation (R506Q)
- Faktor VII-Mutationen (F7)
- Faktor XII-Mutationen (F12)
- Glykoprotein Ia C807T-Polymorphismus (ITGA2)
- Homocystinurie (Cystathionin-β-Synthase, CBS)
- MTHFR (677 C/T Polymorphismus)
- Osler, Morbus (Häm. Teleang., HHT1 ENG; HHT2 ACVRL1)
- PAI-1 (4G/5G Promotorpolymorphismus, SERPINE1)
- PAI-1-Mangel (Sequenzierung, SERPINE1)
- Protein C (PROC)
- Protein S (PROS1)
- Prothrombin (Faktor II) -Mutation (20210 G/A)
- ▼ von-Willebrand-Syndrom (VWF)
  - Typ 1 ○ Typ 2A ○ Typ 2B
  - Typ 2M ○ Typ 2N ○ Typ 3

## Hauterkrankungen

- Acrodermatitis enteropathica (SLC39A4)
- Angioödem, hereditäres (HAEI & II; SERPING1)
- Angioödem Typ 3, östrogensensitiv (HAE-III; Faktor XII)
- Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ1 ("APECED", AIRE)
- Blau-Syndrom (NOD2/CARD15)
- CINCA (NOMID) -Syndrom (NLRP3)
- Clouston-Synd./Hidrot. Ektoder. Dysplasie 2 (HED2, GJB6)
- Dermopathie, restriktive, letal (LMNA)
- Fabry, Morbus (FD, GLA,  $\alpha$ -Galactosidase A-Gen)
- Hyper-IgD-Syndrom (HIDS, Mevalonatkinase, MVK)
- Hyper-IgE-Syndrom, familiäres (HIES; STAT3)
- Ichthyose, X-chromosomal rezessive Form (RXLI) (STS; MLPA + Seq.)
- Mittelmeerfieber, familiäres (FMF, Marenstrin-Gen, MEFV)
- Muckle-Wells-Syn. oder Kälteurtikaria FCU, FCAS (NLRP3)
- Neutropenie, schwere kongenitale (CN; CSF3R)
- Neutropenie, zyklische und kongenitale (ELANE, syn. ELA2)
- Osler, Morbus (Häm. Teleang., HHT1 ENG; HHT2 ACVRL1)
- TRAPS (Periodisches Fieber, TNFRSF1A)
- ▶ Tumorerkrankungen, siehe Tumorerkrankungen

## Herz-/Gefäßberkrankungen

- Aortenerweiterung, -dissektion (thor.), NGS-Panel\*
- Angeborene Herzfehler, NGS-Panel\*
- ▼ Arrhythmogene rechts-ventrikuläre Kardiomyopathie
  - AVR D1 (TGFB3) ○ AVR D5 (TMEM43) ○ AVR D7 (DES)
  - AVR D8 (DSP) ○ AVR D9 (PKP2) ○ AVR D10 (DSG2)
  - AVR D11 (DSC2) ○ AVR D12 (JUP)
  - NGS-Panel\*
- ▼ Brugada-Syndrom (BrS):
  - SCN5A ○ GPD1L ○ CACNA1C ○ CACNB2
  - SCN1B ○ KCNE3 ○ SCN3B
  - HCN4 ○ TRPM4 ○ KCND3
  - NGS-Panel\*
- CADASIL (NOTCH3)
- DiGeorge-Syndrom (Deletionsnachweis, MLPA)
- ▼ Dilatative Kardiomyopathie (DCM):
  - LMNA ○ MYH7 ○ TNNT2 ○ MYBPC3
  - SGCD ○ TCAP ○ FKTN ○ PLN
  - NGS-Panel\*
- Fabry, Morbus (FD, GLA,  $\alpha$ -Galactosidase A-Gen)
- ▼ Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM):
  - MYBPC3 ○ MYH7 ○ TNNT2 ○ TNNI3
  - GLA ○ CAV3 ○ DMD ○ PLN
  - NGS-Panel\*
- Katecholam. polym. ventr. Tachykardie, NGS-Panel\*
- Kippel-Trenaunay-Syndrom (AGGF1)
- ▶ Kardio-Fazio-Kutanes-Syndrom (CFC-Syndrom), siehe Syndromale Erkrankungen
- Linksventrikuläre Non-Compaction Kardiomyopathie, LVNC, NGS-Panel\*
- Loews-Dietz-Syndrom (Marfan-S. Typ 2; TGFB1, TGFB2)
- ▼ Long-QT-Syndrom (LQT):
  - KCNQ1 (LQT1) ○ KCNH2 (LQT2, HERG)
  - SCN5A (LQT3) ○ ANK2 (LQT4) ○ KCNE1 (LQT5)
  - KCNE3 (LQT6) ○ KCNJ2 (LQT7) ○ CACNA1C (LQT8)
  - CAV3 (LQT9) ○ SCN4B (LQT10) ○ AKAP9 (LQT11)
  - SNTA1 (LQT12) ○ KCNJ5 (LQT13)
  - CALM1 (LQT14) ○ CALM2 (LQT15)
  - NGS-Panel\*
- Marfan-Syndrom Typ 1 (FBN1)

- Mitochondriale Kardiomyopathie, NGS-Panel\*
- ▼ Noonan-Syndrom:
  - PTPN11 ○ SOS1 ○ RAF1 ○ RIT1
  - KRAS ○ NRAS ○ BRAF ○ MAP2K1
- Osler, Morbus (Häm. Teleang., HHT1 ENG; HHT2 ACVRL1)
- Pulmonal arterielle Hypertonie, NGS-Panel\*
- ▼ Short-QT-Syndrom (SQT):
  - KCNH2 (SQT1, HERG) ○ KCNQ1 (SQT2)
  - KCNJ2 (SQT3)
- ▼ Sick Sinus-Syndrom
  - HCN4 ○ SCN5A
- Vorhofflimmern, familiäres (SCN1B)
- Williams-Beuren-Syndrom (MLPA)

## HLA-Typisierung

- ▼ HLA-Typisierung:
  - HLA-A ○ HLA-B ○ HLA-C
  - HLA-DQB1 ○ HLA-DQA1 ○ HLA-DRB1
  - Abacavir Hypersensitivitätsreaktion (HLA-B\*5701)
  - Bechterew, Morbus (HLA-B27, ggf. Subtypisierung)
  - Narkolepsie (DQB1, DRB1, DQA1)
  - Zöliakie (DQA1\*05/DQB1\*02 + DQA1\*03/DQB1\*0302)

## Hörstörungen

- mtDNA tRNA<sup>Leu</sup> (MIDD; m.3243A>G)
- Neurofibromatose Typ 2 (NF2)
- Pendred-Syndrom (SLC26A4, DFNB4)
- Sensorineurale nicht syndromale Hörstörung Typ 1 (DFNB1, GJB2/CX26 und ggf. GJB6/CX30)
- Nicht syndromale Hörstörungen, NGS-Panel\*
- ▼ Stickler-Syndrom
  - COL2A1 ○ COL11A1 ○ COL11A2
  - NGS-Panel\*
- Usher-Syndrom, NGS-Panel\*

## Kraniosynostosen

- Antley-Bixler-Syndrom mit DSD und Störung der Steroidbiosynthese (POR)
- Apert-Syndrom (FGFR2)
- Beare-Stevenson-Syndrom (FGFR2)
- Crouzon-Syndrom (FGFR2)
- Crouzon-Syndrom mit Acanthosis nigricans (FGFR3)
- Muenke-Syndrom (FGFR3)
- Osteoglophone Dysplasie (FGFR1)
- Pfeiffer-Syndrom (FGFR1, FGFR2)
- Saethre-Chatzen-Syndrom (TWIST1, ggf. FGFR3)

## Lebererkrankungen

- $\alpha$ 1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- Amyloid-Polyneuropathie, TTR-assoziiert (TTR)
- Cholestase, progr. familiäre intrahep., NGS-Panel\*
- Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A1)
- Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2)
- Gaucher, Morbus (GBA)
- ▼ Hämochromatose:
  - Typ1, HFE Mutationen C282Y, H63D
  - Typ1, HFE komplett
  - Typ2A, Hemojuvelin (HJV)
  - Typ2B, Hepcidin (HAMP)
  - Typ3 Tranferrinrezeptor 2 (TFR2)
  - Typ4 Ferroportin (SLC40A1)
  - Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom (FTL, zur DD)
- Mitochon. Hepato(enzephalomyo)pathie, NGS-Panel\*

- Meulengracht (Gilbert), M. (UGT1A1 Promot. TA-Repeat)
- Polyzystische Lebererkrankung, NGS-Panel\*
- ▶ Porphyrinen, siehe dort!
- Wilson, Morbus (ATP7B)

## Lungenerkrankungen

- $\alpha$ 1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- ▼ Ciliäre Dyskinesie, primäre (PCD):
  - DNAI1 ○ DNAH5 ○ DNAH11 ○ CCDC39
  - CCDC40 ○ DNAI2 ○ DNAAF2 (KTU)
  - RSPH4A ○ RSPH9 ○ NGS-Panel\*
- Cystische Fibrose, Mukoviszidose (CFTR)

## Muskelerkrankungen

- Bethlem Myopathie, NGS-Panel\*
- Duchenne/Becker Muskeldystrophie ○ MLPA + Seq.
- Einschlusskörpermyopathie (GNE)
- ▼ Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie (EMDM):
  - (EMD, Xq28) ○ LMNA (LaminA/C) ○ FHL1
- ▼ Gliedergürteldystrophien
  - Dominant:*
    - LGMD1A (MYOT) ○ LGMD1B (LMNA)
    - LGMD1C (CAV3) ○ LGMD1D (DNAJB6)
    - LGMD1E (DES) ○ LGMD1F (TNPO3)
  - Rezessiv:*
    - LGMD2A (CAPN3) ○ LGMD2B (DYSF)
    - LGMD2C (SGCG) ○ LGMD2D (SGCA)
    - LGMD2E (SGCB) ○ LGMD2F (SGCD)
    - LGMD2G (TCAP) ○ LGMD2H (TRIM3)
    - LGMD2I (FKRP) ○ LGMD2J (TTN)
    - LGMD2K (POMT1) ○ LGMD2L (ANO5)
    - LGMD2M (FKTN) ○ LGMD2N (POMT2)
    - LGMD2O (POMGNT1) ○ LGMD2Q (PLEC)
    - LGMD12C (POMK) ○ LGMD2C9 (DAG1)
- Hyperkaliämische periodische Paralyse Typ 2 (SCN4A)
- Maligne Hyperthermie, NGS-Panel\*
- Metabolische Myopathie, NGS-Panel\*
- ▼ Miyoshi Muskeldystrophie
  - Typ 1 (DYSF) ○ Typ 3 (ANO5)
- Muskeldystrophien, NGS-Panel\*
- Muskeldystrophie, kongenitale (LMNA)
- Myopathie mit Spheroidkörpern (MYOT)
- Myopathie, myofibrilläre (MYOT)
- Myopathie proximal mit Ophthalmoplegie (MYH2)
- Myopathie, viscerale (ACTG2)
- ▼ Myotone Dystrophie
  - Typ 1 (DMPK) ○ Typ 2 (ZNF9)
- ▼ Myotonia congenita:
  - Typ Thomsen (CLCN1) ○ NGS-Panel\*
- Myotubuläre Myopathie, X-chromosomal (MTM1)
- Okulopharyngeale Muskeldystrophie (PABPN1)
- Rippling Muskelerkrankung Typ 2 (RMD 2, Caveolin 3)
- Spinale Muskelatrophie (SMA1-4, SMN1 copy number)
- andere Spinale Muskelatrophien, adult, NGS-Panel\*
- andere Spinale Muskelatrophien, congenital/infantil, NGS-Panel\*
- Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA, Kennedy-Syndrom)
- Thyreotoxische periodische Paralyse (KCNJ18)
- Zentronukleäre Myopathie (DNM2)

## Neurologische und psychiatrische Erkrankungen

- Adrenoleukodystrophie (ABCD1)
- Alternierende Hemiplegie des Kindesalters (AHC, ATP1A2)

- ▼ Alzheimer-Demenz, familiäre:
  - Amyloid-Vorläufer-Protein (APP, Exon 16 und 17)
  - Präsenilin 1 (PSEN1) ○ Präsenilin 2 (PSEN2)
  - Prion-Protein-Gen (PRNP, zur Differentialdiagnose)
- Amyloid-Polyneuropathie, TTR-assoziiert (TTR)
- ▼ Amyotrophe Lateralsklerose, ALS
  - SOD1 ○ VABP ○ VCP
  - C9orf72-Repeat ○ NGS-Panel\*
- Apnoen, neonatal, NGS-Panel\*
- Ataxie mit okulomotorischer Apraxie (AOA), NGS-Panel\*
- Augenerkrankungen, siehe Augenerkrankungen
- Brunner-Syndrom (MAOA)
- CADASIL (NOTCH3) ○ CARASIL (HTRA1)
- NGS-Panel\* CADASIL und andere cerebrale Mikroangiopathien
- Dentatorubrale Pallidoluyische Atrophie (DRPLA, ATN1)
- ▼ (Torsions-) Dystonie:
  - TOR1A/DYT1 GAG-Deletion ○ NGS-Panel\*
- ▼ Dravet-Syndrom:
  - SCN1A ○ NGS-Panel\*
- ▼ Epilepsie-Syndrome:
  - Benigne familiäre infantile Epilepsie NGS-Panel\*
  - Epilepsien gesamt, NGS-Panel\*
  - Frühkindl. epileptische Enzephalopathie, NGS-Panel\*
  - GABRD (GEFS+5, JME)
  - GABRG2 (GEFS+3)
  - GLUT1-Defizit-Syndrom (SLC2A1)
  - GRIN2A
  - KCNA2 (EIEE32)
  - KCNQ2 (BFNS1, BFNIS, BFIE, EIEE7, Myokymia)
  - KCNQ3 (BFNS2, BFIE, Myoclonus Epilepsie)
  - PCDH19 (EIEE9)
  - SCN1B (GEFS+1)
  - SCN2A (BFNS, BFIC3, GEFNIS, EIEE11)
  - SCN9A (GEFS+2)
- ▼ Episodische Ataxie (EA)
  - EA1 (KCNA1) ○ EA2 (CACNA1A)
  - NGS-Panel (EA 1, 2, 5, 6)\*
- ▼ Familiäre hemiplegische Migräne (FHM):
  - FHM1 (CACNA1A1) ○ FHM2 (ATP1A2)
  - FHM3 (SCN1A)
- Fragiles X-Syndrom (FRAXA; FMR1)
  - zusätzlich Seq. + MLPA
- Friedreich-Ataxie (FRDA1, FXN, GAA-Repeat + Seq.)
- ▼ Frontotemporale Demenz (FTD):
  - Mikrotubuli-assoziiertes Protein Tau (MAPT/FTDP-17)
  - Ubiquitin-positive FTD (GRN/FTLNU)
- Hereditäre spast. Paraparese (HSP, SPG) NGS-Panel\*
- Hirschsprung-Erkrankung Typ1 (RET)
- Huntington-Krankheit (Chorea Huntington, HD)
- Hydrocephalus (L1CAM)
- Hypokaliämische periodische Paralyse (CACNA1S)
- Leukodystrophie (LMNB1)
- Mentale Retardierung siehe Syndromale Erkrankungen
- Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)
- Migräne, NGS-Panel\*
- Migräne, familiäre hemiplegische, NGS-Panel\*
- Myasthenie-Syndrome, NGS-Panel\*
- ▼ Neurodegen. mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA):
  - Aceruloplasminemia (CP)
  - Neuroferrinopathie (NBIA3, FTL)
  - Pantothenat-Kinase (PKAN/NBIA1, PANK2)

- Phospholipase-A2 (PLAN/NBIA2, PLA2G6)
- NGS-Panel\*
- ▼ Neuropathien, hereditäre:
  - CMT1A (PMP22 Duplikation)
  - CMT1, NGS-Panel\*
  - CMT2, NGS-Panel\*
  - CMT1+2, NGS-Panel\*
  - CMT1B (MPZ) ○ CMT1C (LITAF/SIMPLE)
  - CMT1D (EGR2)
  - CMT1E (PMP22 Punktmutationen, Seq.)
  - CMT1F (NEFL) ○ CMT2A2 (MFN2)
  - CMT2B1 (LMNA) ○ CMT2E (NEFL)
  - CMT2J, J (MPZ) ○ CMTX1 (GJB1/CX32)
  - CHN/ Kongen. hypomyel. Neuropa. (PMP22, MPZ, EGR2)
  - Dejerine-Sottas-Syndrom/DSS (PMP22, MPZ, EGR2, NEFL)
  - HNPP/ Tomakulöse Neuropathie (PMP22 Del. & Seq.)
  - Pontozerebelläre Hypoplasie, NGS-Panel\*
  - Small Fiber Neuropathie, NGS-Panel\*
- Parkinson-Erkrankung, NGS-Panel\*
- ▼ Prion-Erkrankungen, familiäre:
  - Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, familiär (PRNP)
  - Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom (PRNP)
  - Insomnie, fatal familiäre (PRNP)
- Spinale Muskelatrophie (SMA1-4, SMN1 copy number)
- Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA, Kennedy-Syndrom)
- ▼ Spinocerebelläre Ataxie
  - SCA1 (ATXN1) ○ SCA2 (ATXN2)
  - SCA3 (ATXN3) ○ SCA6 (CACNA1A)
  - SCA7 (ATXN7) ○ SCA8 (ATXN8)
  - SCA12 (PPP2R2B) ○ SCA17 (TBP, HDL4)
- Autosomal dominante Ataxien, weitere - NGS-Panel\*
- Autosomal rezessive Ataxien (inkl. SCAR), NGS-Panel\*
- Wilson, Morbus (ATP7B)
- ▼ Sprachentwicklungsstörungen:
  - FOXP1 ○ FOXP2

## Nierenerkrankungen

- ▼ Alport-Syndrom (AS):
  - COL4A3
  - COL4A4 (autos. rezessiv/-dominant, dünne Basalmembran-Nephropathy, TBMN)
  - X-chromosomal (XLAS, COL4A5) ○ NGS-Panel\*
- ▼ Azidose, distale renale tubuläre (dRTA)
  - SLC4A1 ○ ATP6V0A4 ○ ATP6V1B1
- Bartter-Syndrom, NGS-Panel\*
- Familiäre Hypokaliämie-Hypomagnesiämie, Gitelman-Syndrom, NGS-Panel\*
- Fehlbildungen von Niere und ableitenden Harnwege (CAKUT), NGS-Panel\*
- Kongenitaler zentraler Diabetes insipidus (AVP)
- Kongenitaler nephrogener Diabetes insipidus (AVPR2)
- ▼ Nephronophthise:
  - NPHP2 ○ NPHP3
- Nephrotisches Syndrom, hereditär, NGS-Panel\*
- Nierenhypoplasie und Nierenagenesie, NGS-Panel\*
- Nierenzell-Karzinom, papillär TYP1 (MET) o. Typ2 (FH)
- Polyzystische Nierenerkrankung, dominant
  - Typ1 (PKD1) ○ Typ2 (PKD2) ○ NGS-Panel\*
- Polyzystische Nierenerkrankung, rezessiv, NGS-Panel\*
- Senior-Loken-Syndrom, NGS-Panel\*
- Tubulointerst. Nierenerkrankung, aut. dom., NGS-Panel\*
- WAGR-Syndrom (PAX6 und WT1 MLPA)

## Pankreatitis / Pankreaserkrankungen

- ▼ Hereditäre Pankreatitis/Pakreatitis-Disposition
  - Kationisches Trypsinogen (PRSS1)
  - Chymotrypsin C (CTRC)
  - Trypsin Inhibitor (SPINK1)
  - Cystische Fibrose, atyp. (CFTR)
  - NGS-Panel\*
- Pankreasagenesie, hereditäre (PAGEN, PDX1)
- Pankreas-Karzinom, hereditär, NGS-Panel\*
- Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS, STK11)
- Shwachman-Diamond-Syndrom (SBDS)

## Pharmakogenetik\*\*\*

- Abacavir Hypersensitivitätsreaktion (HLA-B\*5701)
- ABCC2, genetischer Transporterstatus
- Alkoholabhängigkeit (ADH1B Polimorph., protektiv)
- Angiotensin I-Converting Enzyme (ACE)
- Carboxylesterase 1 (CES1, z.B. b. Ritalin-, Tamiflu-Gabe)
- Cholinesterase, atypische (BCHE, Butyrylcholinesterase)
- COMT genetischer Status (Morphin-Dosierung)
- ▼ Cumarin/Phenprocoumon/Warfarin - fragl. Dosierung bei V. a. erhöhte Cumarin-Sensitivität
  - VKORC1 (Vit. K Epoxidreduktasekomplex 1) ○ CYP2C9
  - EPHX1 ○ GGCC ○ ORM1 ○ PROC (rs2069919)
- ▼ V. a. Cumarin-Resistenz:
  - VKORC1 (Vit. K Epoxidreduktasekomplex 1) ○ CYP4F2
- ▼ Cytochrom P450 Isoenzyme genetischer Metabolisierungsstatus:
  - CYP1A1 ○ CYP1A2 ○ CYP2B6 ○ CYP2C8
  - CYP2C9 ○ CYP2C19 (z.B. PPI)
  - CYP2D6 (z.B. bei Tamoxifen)
  - CYP2E1 ○ CYP3A4 ○ CYP3A5 ○ CYP4F2
  - CYP19A1 (Östrogentherapie, AI-Therapie)
- Dihydropyrimidin-Dehydrog. (DPD, Exon-14 skipping DPYD); seltenere Mutationen nach Rücksprache
- GSTM1 ○ GSTP1 ○ GSTT1 genet. Detoxifikationsstatus
- IL28B-Polymorphismus (rs12979860)
- ITPA-Polymorphismen (rs1127354 und rs7270101)
- MDR1 (ABCB1, PGP 170) genet. Transporterstatus
- NAT1 ○ NAT2 genet. Acetyliererstatus
- NQO1 genet. Metabolisiererstatus z.B. bei Benzolexpo.
- PON1 (Paraoxonase 1) z.B. bei Clopidogrelresistenz
- SLC01B1 (OATP2) z.B. Statin- oder Methotrexat-Gabe
- SOD2 genet. Metabolisierungsstatus
- Statintoleranz (ABCG2)
- SULT1A1 genet. Metabolisierungsstatus
- Testosteron-Therapie (AR-CAG-Repeat)
- Thiopurin-S-Methyltransferase (TPMT-Defizienz)
- UGT1A1 genet. Detoxifikationsstatus Irinotecan (SN38)
- UGT1A7 genet. Detoxifikationsstatus Irinotecan (SN38)

## Porphyrien

- Porphyrien, NGS-Panel\*
- Coproporphyrinogenoxidase (hered. Koproporphyrin, CPOX)
- Delta-aminolevulinat synthase 2 (Erythropoetische Protoporphyrin, X-chromosomal rezessiv, ALAS2)
- Ferrochelatase (Erythropoetische Protoporphyrin, FECH)
- Hydroxymethylbilansynthase (akut intermitt. Por, HMBS)
- Protoporphyrinogenoxidase (Porphyria variegata, PPOX)
- Sek. Koproporphyrin wg. Dubin-Johnson-Syndr. (ABCC2)
- Uroporphyrinogen-Decarboxylase (P.cutanea tarda, UROD)

## Skelett- und Bindegewebserkrankungen

- Achondrogenese (COL2A1)
- Achondrogenese Typ 1B (ACG1B, SLC26A2)
- Achondroplasie (FGFR3)
- Akromesomale Dysplasie Typ Maroteaux (NPR2)
- Akromikrische & geleophysische Dysplasie (FBN1)
- Arachnodaktylie, kong. kont. (CCA, Beals-Hecht-Syn., FBN2)
- Atelosteogenesis Typ 2 (AO2, SLC26A2)
- Diastrophe Dysplasie (DTD, SLC26A2)
- ▼ Ehlers-Danlos-Syndrom:
  - Arthrochalasie (COL1A1 & COL1A2 Ex.6)
  - Kardio-valvuläres EDS (COL1A2)
  - Klassisches EDS (COL5A1, COL5A2, COL1A1 p.Arg312Cys)
  - Klassisch-ähnliches EDS (TNXB)
  - Vaskuläres EDS (COL3A1, COL1A1 p.Arg312Cys, p.Arg574Cys und p.Arg1093Cys)
- Gnathodiaphysäre Dysplasie (ANOS5)
- Homocystinurie (Cystathionin- $\beta$ -Synthase, CBS)
- Hypochondrogenese (COL2A1)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Hypophosphatasie (ALPL)
- Kniest-Dysplasie (COL2A1)
- ▶ Kraniosynostose, siehe dort!
- Lipodystrophien, NGS-Panel\*
- Loews-Dietz-Syndrom (Marfan-S. Typ 2; TGFB1, TGFB2)
- Mandibuloacral Dysplasie, atypisch (LMNA)
- Marfan-Syndrom Typ 1 (FBN1)
- ▼ Multiple Epiphysäre Dysplasie (MED/EDM), dominant:
  - COMP (Typ 1) ○ COL9A2 (Typ 2) ○ COL9A3 (Typ 3)
  - MATN3 (Typ 5) ○ COL9A1 (Typ 6)
- Multiple Epiphysäre Dysplasie (MED/EDM), (SLC26A2)
- Osteogenesis imperfecta (COL1A1/COL1A2)
- Pseudoachondroplasie (PSACH, COMP)
- ▼ SHOX-Defizienz:
  - Kleinwuchs, idiopathischer
  - Langer-Syndrom ○ Leri-Weill-Syndrom
- Shwachman-Diamond Syndrom (SBDS)
- ▼ Stickler-Syndrom
  - COL2A1 ○ COL11A1 ○ COL11A2
- Thanatophore Dysplasie (FGFR3)
- Typ II Kollagenopathie (COL2A1)

## Stoffwechselerkrankungen

- 2-Methylacetoacetyl-CoA-Thiolase-Mangel (T2, ACAT1)
- 17- $\beta$ -Hydroxysteroid Dehydrog. X-Mangel (HSD17B10)
- 5-Oxoprolinase-Mangel (OPLAH)
- ▼ Adipositas frühmanifest
  - MC4R ○ LEP ○ LEPR ○ ENPP1
  - POMC (+ rote Haare) ○ SIM1
  - NGS-Panel\*
- Albinismus, okulär/okulokutan, NGS-Panel\*
- Alpha Mannosidose I & II (MAN2B1)
- CoEnzym Q10 Defizienz, NGS-Panel\*
- Cystische Fibrose, Mukoviszidose (CFTR)
- Diabetes Insipidus (AVPR2)
- Diabetes mellitus siehe Seite 2
- M. Fabry (FD, GLA,  $\alpha$ -Galactosidase A-Gen)
- Fruktoseintoleranz, hereditäre (ALDOB)
- Fruktose-1,6-Bisphosphatase Mangel (FBP1)
- Galaktosämie, klass. (Galaktose-1-P-Uridyltransf., GALT)
- M. Gaucher (GBA)
- Glutathionsynthetase-Mangel (GSS)
- Glycin-Enzephalopathie, NGS-Panel\*
- ▼ Glykogenosen

- Typ 0 (Glykogen-Synthase-Mangel, GYS2)
- Glykogenose Typ XIV (PGM1)
- Glykogenosen, NGS-Panel\*
- Glykosylierungsstörungen, NGS-Panel\*
- Harnstoffzyklusdefekte, NGS-Panel\*
- HMG-CoA-Lyase-Mangel (HMGCL)
- HMG-CoA-Synthase-Mangel (HMGCS2)
- Homocystinurie (Cystathionin- $\beta$ -Synthase, CBS)
- Kreatin-Defizienz, NGS-Panel\*
- Laktoseintoleranz (-13910 Polymorphismus)
- Lipodystrophie Typ 2 (LMNA)
- Lysosomale Speicherkrankheiten, NGS-Panel\*
- ▼ Medium-Chain Acyl CoA Dehydrog. (MCAD, ACADM)
  - K329E ○ ACADM-Seq.
- Mitoch. Hepato(enzephalomyo)pathie, NGS-Panel\*
- Mitochondriale Kardiomyopathie, NGS-Panel\*
- Mitochondriale Pathien, nukleär, NGS-Panel\*
- Mitochondriales Genom, NGS-Panel\*
- (Gilbert) Meulengracht, M., UGT1A1 Promot. TA-Repeat
- Monocarboxylat-Transporter 1-Mangel (SLC16A1)
- ▼ Mukopolysaccharidosen:
  - GALNS ○ GLB1
  - IDS ○ IDUA ○ NGS-Panel\*
- ▼ Niemann-Pick, Morbus
  - Typ 1 (NPC1) ○ Typ 2 (NPC2)
- Phenylketonurie (Phenylalaninhydroxylase PAH)
- Pompe, Morbus (Lysosomale  $\alpha$ -1,4 Glycosidase, GAA)
- Refsum-Syndrom, NGS-Panel\*
- Succinyl-CoA:3-Oxoacyl-CoA-Transferase-Mangel (SCOT, OXCT1)
- Wilson, Morbus (ATP7B)

## Syndromale Erkrankungen

- 1p36 Deletionssyndrom (MLPA)
- 2p16.3 Deletionssyndrom (MLPA)
- 15q11-q13 Duplikationssyndrom (mat., MLPA, Mikrosat.)
- Angeborene Herzfehler, NGS-Panel\*
- Achalasia-Addisonianism-Alacrima-Syndrom (AAAS)
- ADULT-Syndrom (TP63)
- ▼ Angelman-Syndrom:
  - MLPA 15q.11-13 ○ UBE3A-Seq./MLPA
  - weitere Gene, NGS-Panel\*
- Alpha-Thalassämie mentale Retardierung-Syndrom, X-chromosomal (ATRX-Syndrom)
- ▶ Alport-Syndrom, siehe Nierenerkrankungen
- Alstrom-Syndrom (ALMS1)
- Arachnodaktylie, kong. kont. (CCA, Beals-Hecht Syn., FBN2)
- Array-Analyse (DNA-Chip)\*\*\*\*
- Autismus-Spektrum Störungen, NGS-Panel\*
- Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ 1 ("APECED", AIRE)
- Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (BRRS, PTEN)
- ▼ Bardet-Biedel-Syndrom:
  - BBS1 ○ BBS2 ○ BBS3 (ARL6)
  - BBS4 ○ BBS5 ○ BBS6 (MKKS)
  - BBS7 ○ BBS8(TTC8) ○ BBS9 (PTHB1)
  - BBS10 ○ BBS11 (TRIM32) ○ BBS12
  - BBS13 (MKS) ○ BBS17 (LZTFL1)
  - BBS18 (BBIIP1) ○ BBS19 (IFT27)
  - NGS-Panel\*
- ▼ Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS)
  - 11p15.5 (MLPA) ○ CDKN1C-Seq.
- Blau-Syndrom (NOD2/CARD15)
- Brachydaktylie Syndaktylie Typ Zhao (HOXD13)
- Carpenter-Syndrom (RAB23)
- CHARGE-Syndrom (CHD7)
- ▶ Ciliäre Dyskinesie, primäre (PCD, siehe Lungenerkrankung.)
- Clouston-Syndrom (Hidrot. Ektoder. Dysplasie 2, HED2, GJB6)
- ▼ Crisponi-Syndrom/ Cold-induced sweating syndrome (CISS)
  - CISS1 (CRLF1)
  - CISS2 (CLCF1)
  - CISS3 (KLHL7)
- Cornelia-de-Lange-Syndrom NGS-Panel\*
- Costello-Syndrom (HRAS)
- Cri-du-chat-Syndrom (5p15, MLPA)
- DiGeorge-Syndrom (Deletionsnachweis, MLPA)
- ▶ Ehlers-Danlos-Syndrom (siehe Skelett-/Bindegewebserkrankungen)
- Floating-Harbor-Syndrom (SRCAP)
- Fragiles X-Syndrom (FRAXA; FMR1)
  - zusätzlich Seq. + MLPA
- Fraser-Syndrom, NGS-Panel\*
- Hermansky-Pudlak-Syndrom, NGS-Panel\*
- Hirschsprung-Erkrankung Typ1 (RET)
- Homocystinurie (Cystathionin- $\beta$ -Synthase, CBS)
- Hutchinson-Gilford-Progerie (LMNA)
- Hystrix-like-Ichthyosis-Taubheit-Syndrom (HID; GJB2)
- Joubert-Syndrom, NGS-Panel\*
- ▼ Kabuki-Syndrom
  - KMT2D ○ KDM6A ○ NGS-Panel\*
- ▼ Kardio-Fazio-Kutanes-Syndrom (CFC-Syndrom):
  - BRAF ○ MAP2K1 ○ MAP2K2 ○ KRAS
- ▶ Kraniosynostose, siehe dort!
- Keratitis-Ichthyosis-Taubheit-Syndrom (KID; GJB2)
- Langer-Giedion-Syndrom (TRPS1- & EXT1-MLPA, 8q24)
- Legius-Syndrom (NF1-ähnliches Syndrom, SPRED1)
- Leigh-Syndrom, NGS-Panel\*
- ▼ Leopard-Syndrom:
  - PTPN11 ○ RAF1 ○ BRAF
- Leukodystrophie, adult, NGS-Panel\*
- Leukodystrophie, juvenil, NGS-Panel\*
- ▼ Lissenzephalien:
  - PAFAH1B1 ○ NGS-Panel\*
- Loews-Dietz-Syndrom (Marfan-S. Typ 2; TGFB1, TGFB2)
- Malouf-Syndrom (LMNA)
- Marfan-Syndrom Typ1 (FBN1)
- Marshall-Smith-Syndrom Typ1 (NFIX)
- Meckel-Syndrom, NGS-Panel\*
- Megalenzephalie-Polymikrogyrie-postaxiale-Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom 2 (AKT3)
- ▼ MELAS-Syndrom
  - m.3243A>G ○ seltene Mutationen
- ▼ Mentale Retardierung, X-chromosomal
  - ARX ○ IQSEC2 ○ NGS-Panel\*
- Mentale Retardierung, autosomal-dom. NGS-Panel\*
- Mentale Retardierung, autosomal-rezess. NGS-Panel\*
- Mikropt.-Anolphth.-Kolombom-Kompl., NGS-Panel\*
- ▼ Mikrozephalie
  - MCPH5 (ASPM) ○ NGS-Panel\*
- Miller-Dieker-Syndrom (MLPA, 17p13.3)
- ▼ Neurofibromatose:
  - Typ 1 (NF1) ○ Typ 2 (NF2)
- ▶ Noonan-Syndrom, siehe Kleinwuchs/Mikrosomie
- Pendred Syndrom (SLC26A4, DFNB4)
- Phelan-McDermid-Syndrom (22q13, MLPA)
- Pitt-Hopkins-Syndrom 2 (NRXN1)
- Potocki-Lupski-Syndrom (17p11.2, MLPA)
- Pontozerebelläre Hypoplasie, NGS-Panel\*

- Prader-Willi-Syndrom
- Proteus-Syndrom / Proteus-like-Syndrom (PTEN)
- RASopathien, NGS-Panel\*
- ▼ Rett-Syndrom/ MRX13/ Lubs-Typ:
  - MECP2     ○ CDKL5     ○ FOXP1
- ▼ Rubinstein-Taybi-Syndrom
  - CREBBP     ○ EP300
- Schaaf-Yang-Syndrom (MAGEL2)
- Senior-Loken-Syndrom, NGS-Panel\*
- SHOX-Defizienz, siehe Kleinwuchs / Mikrosomie
- Shwachman-Diamond-Syndrom (SBDS)
- Simson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ 1 (GPC3)
- ▼ Silver-Russel-Syndrom (SRS)
  - 11p15.5     ○ UPD7 (MLPA & Mikrosat.-Analyse)
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)
- ▼ Smith-Magenis-Syndrom,
  - 17p11.2 (MLPA, SMS)     ○ RAI1- Seq.
- ▼ Sotos-Syndrom
  - Typ 1 (NSD1)     ○ Typ 2 (NFIX)     ○ NGS-Panel\*
- ▼ Stickler-Syndrom
  - COL2A1     ○ COL11A1     ○ COL11A2
- ▼ Uniparentale Disomien (UPD):
  - 6     ○ 7     ○ 11     ○ 14     ○ 15     ○ 19     ○ 20
- Usher-Syndrom, NGS-Panel\*
- WAGR- oder WAGRO- Syndrom (MLPA, 11p14-p12)
- Weaver-Syndrom (EZH2)
- Williams-Beuren-Syndrom (MLPA)
- Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4p16, MLPA)
- X-Inaktivierungsuntersuchung
- XIST-Sequenzierung
- Y-Chromosom-Nachweis (bei Turner-Syndrom)
- Zellweger-Syndrom, NGS-Panel\*

## Tumorerkrankungen / Erbliche Tumorsyndrome

- Basaliom, NGS-Panel\*
- ▼ Brust-und/oder Ovarialkrebsyndrom, hereditär
  - BRCA1     ○ BRCA2     ○ RAD51C     ○ RAD51D
  - TP53     ○ CHEK2     ○ PALB2     ○ BRIP1
  - ATM     ○ BARD1     ○ CDH1     ○ PTEN
  - STK11     ○ NGS-Panel\*
- ▼ CMMRD-Syndrom  
(„Constitutional Mismatch Repair“ Defizienz)
  - MLH1     ○ MSH2     ○ MSH6     ○ PMS2 (rezessiv)
  - Mikrosatelliteninstabilität im Tumor (MSI)
- ▼ Cowden-Syndrom:
  - PTEN     ○ KLLN     ○ PIK3CA     ○ AKT1
- Cowden-like Syndr.(Brust/Niere/pap. Schilddr. SDHD+B)
- Familiäre Hypophysenadenome FHT, FIPA (AIP)
- ▼ Gastrointestinaler Stromatumor, hereditär
  - KIT, PDGFRA, (ggf. NF1)
  - Carney-Stratakis-Syndr. mit GIST & Paragangliomen  
Insb. Pädiatrische Pat. (SDHB, SDHD, SDHC)
- Endometrium-Karzinom NGS-Panel\*
- ▼ HNPCC (Lynch-Syndr., Kolon-CA, fam. nicht-polypöses)
  - MLH1     ○ MSH2     ○ MSH6     ○ PMS2
  - ggf. ○ EPCAM (MLPA)     ○ POLE     ○ POLD1
  - Mikrosatelliteninstabilität im Tumor (MSI)     ○ BRAF
- Leiomyomatose & Nierenkarzinom, papillär (FH)
- Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)
- Magen-Karzinom, hereditär diffuses (CDH1)
- Magen-Karzinom, NGS-Panel\*
- ▼ Melanom, hereditär
  - CDKN2A     ○ CDK4     ○ NGS-Panel\*

- Melanom-Astrozytom-Syndrom (CDKN2A)
- Melanom, hereditäres, NGS-Panel\*
- ▼ Melanoma-Pankreaskrebs-Syndrom
  - CDKN2A     ○ CDK4     ○ pARF14
- ▼ MEN (Multiple Endokrine Neoplasie):
  - Typ I (MENIN, MEN1)     ○ Typ II (RET)
- ▼ Neurofibromatose:
  - Typ 1 (NF1)     ○ Typ 2 (NF2)
- Nierenzell-Karzinom, papillär TYP 1 (MET) o. Typ 2 (FH)
- Ovarial-Karzinom, NGS-Panel\*
- Pankreas-Karzinom, NGS-Panel\*
- Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS, STK11)
- PTEN-Hamartom-Tumor-Syndrom (PTEN)
- ▼ Phäochromozytom/Paragangliomsyndrome
  - PGL1 SDHD     ○ PGL3 SDHC     ○ PGL4 SDHB
- Phäochromozytom (VHL, SDHD, SDHB, SDHC, RET)
- Paragangliom/Phäochromozytom, NGS-Panel\*
- ▼ Polyposis-(Coli)-Syndrome
  - FAP/attenuierte FAP (APC)
  - Autos. rezessive attenuierte FAP (MAP, AFAP; MUTYH)
  - NGS-Panel\*
- Schilddrüsen-Karzinom, medulläres (FMTC, RET)
- Shwachman-Diamond Syndrom (SBDS)
- Tumor-Erkrankungen, erbliche\*\*\*, XL-NGS-Panel\*
- Tumor-Erkrankungen, erbliche \*\*\*, XXL-NGS-Panel\*
- Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)

## ► Tumorscreening\*\*:

- Darmkrebscreening (SEPT9)\*\*\*  
(EDTA- oder CPDA-Plasma, frisch, CPDA-Röhrchen  
können angefordert werden unter Tel. 02306 9409680.)

## ► Leukämie/ Hämato-onkolog. Systemerkrankungen: Bitte speziellen Anforderungsschein nutzen!

## Wachstumsstörungen

### 1. Hochwuchs / Makrosomie

- Arachnodaktylie, kong. kont. (CCA, Beals-Hecht Syn., FBN2)
- ▼ Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS)
  - 11p15.5 (MLPA)     ○ CDKN1C- Seq.
  - NGS-Panel\*
- Großwuchssyndrome, NGS-Panel\*
- Homocystinurie (Cystathionin-β-Synthase, CBS)
- Makrozephalie, NGS-Panel\*
- Marfan Syndrom Typ 1 (FBN1)
- Proteus Syndrom / Proteus-like-Syndrom (PTEN)
- ▼ Sotos-Syndrom
  - Typ 1 (NSD1)     ○ Typ 2 (NFIX)
  - NGS-Panel\*
- Weaver-Syndrom Typ 1 WWS1 (EZH2)

### 2. Kleinwuchs / Mikrosomie

- Achondroplasie (FGFR3)
- Akromesomale Dysplasie Typ Maroteaux (NPR2)
- Akromikrische Dysplasie (FBN1)
- Diastrophe Dysplasie (DTD, SLC26A2)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- IGF1-Defizienz (IGF1)
- Kleinwuchs, NGS-Panel\*
- Kniest-Dysplasie (COL2A1)
- ▼ Mikrozephalie:
  - MCPH5 (ASPM)

- NGS-Panel\*

- Multiple Epiphysäre Dysplasie (MED/EDM),  
siehe Skelett- und Bindegeweberkrankungen!
- ▼ Noonan-Syndrom:
  - PTPN11     ○ SOS1     ○ RAF1     ○ RIT1
  - KRAS     ○ NRAS     ○ BRAF     ○ MAP2K1
  - Rasopathien, NGS-Panel\*
- Pseudoachondroplasie (PSACH, COMP)
- ▼ SHOX-Defizienz:
  - Kleinwuchs, idiopathischer
  - Langer-Syndrom
  - Leri-Weill-Syndrom
- ▼ Silver-Russel-Syndrom (SRS):
  - 11p15.5
  - UPD7 (MLPA & Mikrosat.-Analyse)
  - NGS-Panel\*

## Andere gewünschte Analysen:

(ggf. nach Absprache):

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

## Legende:

- \* siehe Anforderungsschein NGS; sofern nicht anders beauftragt, erfolgt bei GKV-Abrechnung ggf. die Analyse des dort genannten Core-Panels (≤ 25KB)
- \*\* fällt nicht unter das Gendiagnostikgesetz
- \*\*\* überwiegend keine Regelleistung der GKV, Privatabrechnung/IgEL gem. GOÄ; Auskunft und Kostenvoranschlag unter genetik@labmed.de
- \*\*\*\* für GKV-Patienten erst nach konventioneller Chromosomenanalyse, ggf. bitte mit anfordern (siehe Anforderungsschein Postnataldiagnostik)