

Art und Umfang der Untersuchung <i>Bitte ggfs. vorhandene genetische Vorbefunde (Patient:in, Angehörige) beilegen!</i>	Fragestellung, klinische Angaben, ggfs. Stammbaum <i>Insb. bei NGS-Analysen möglichst vollständige Angaben zur klinischen Symptomatik.</i>
Art der Untersuchung <input type="checkbox"/> diagnostisch <input type="checkbox"/> prädiktiv <input type="checkbox"/> pränatal. SSW: Umfang der Untersuchung <input type="checkbox"/> Kompletanalyse (gewünschte Analyten bitte auf S. 2-3 ankreuzen) <input type="checkbox"/> Untersuchung familiär bekannte Variante(n): Gen: Variante(n): Fam. Voruntersuchung(en) <input type="checkbox"/> ja, extern → genetische Vorbefunde unbedingt beilegen! <input type="checkbox"/> ja, bei uns → unser Az: G...../..... Name Indexpatient:in: Verwandtschaftsbeziehung:	Fragestellung/Indikation: Weitere relevante Informationen/ Besonderheiten: <input type="checkbox"/> Z. n. Stammzelltransplantation <input type="checkbox"/> Elterliche Konsanguinität <input type="checkbox"/> Genetisches Geschlecht abweichend von o. g. Geschlechtsangabe <input type="checkbox"/> Sonstiges (bitte ausführen):

Auftrag für Einzelgenanalysen per Sanger-Sequenzierung und/oder MLPA <i>Sofern nicht anders angegeben, erfolgt eine Sequenzanalyse des Analyten per Sanger-Sequenzierung.</i>	
Hörstörungen (DFNB1, DFNA3)⁶ Sensorineurale, nicht-syndromale <input type="checkbox"/> GJB2* (inkl. Deletionen im regulatorischen Bereich) Neuromuskuläre Erkrankungen⁵ Muskeldystrophie Duchenne/Becker⁴ <input type="checkbox"/> DMD-CNV-Analyse (per MLPA) <input type="checkbox"/> DMD-Sequenzierung (per NGS) Spinale Muskelatrophie (SMA)⁶ <input type="checkbox"/> CNV-Analyse SMN1 und SMN2 (per MLPA) Leukodystrophien⁴ Adrenoleukodystrophie/Adrenomyeloneuropathie <input type="checkbox"/> ABCD1* Morbus Krabbe <input type="checkbox"/> GALC* ZNS-Fehlbildung, Intelligenzminderung⁴ Lowe-Syndrom <input type="checkbox"/> OCRL MR m. Mikrozephalie u. pontocerebellärer Hypoplasie <input type="checkbox"/> CASK Pankreatitis⁴ Hereditäre Pankreatitis <input type="checkbox"/> CTRC* <input type="checkbox"/> PRSS1* <input type="checkbox"/> SPINK1* Skeletterkrankungen⁶ Hypophosphatasie <input type="checkbox"/> ALPL* Imprinting-Erkrankungen⁶ Prader-Willi-Syndrom/Angelman-Syndrom <input type="checkbox"/> Imprintingzentren, chromosomale Region 15q11-q13 (per MS-MLPA-Analyse)	Stoffwechselerkrankungen⁵ Lipidspeicherkrankheiten⁴ Mucopolysaccharidosen⁴ Typ II + III Alpha/Beta <input type="checkbox"/> GNPTAB Typ III Gamma <input type="checkbox"/> GNPTG Neuronale Ceroidlipofusinosen (NCL)⁴ infantile Form (INCL, CLN1) <input type="checkbox"/> PPT1* spät-infantile Form (LINCL, CLN2) <input type="checkbox"/> TPP1* juvenile Form (JNCL, CLN3) <input type="checkbox"/> CLN3* Lysosomale Speichererkrankungen⁴ Mucopolysaccharidosen (MPS)⁴ Typ I (Hurler, Hurler-Scheie, Scheie) <input type="checkbox"/> IDUA Typ II (Hunter) <input type="checkbox"/> IDS* Typ IIIA (Sanfilippo A) <input type="checkbox"/> SGSH Typ IIIB (Sanfilippo B) <input type="checkbox"/> NAGLU Typ IIIC (Sanfilippo C) <input type="checkbox"/> HGSNAT Typ IVA (Morquio A) <input type="checkbox"/> GALNS Typ VI (Maroteaux-Lamy) <input type="checkbox"/> ARSB Typ VII (Sly) <input type="checkbox"/> GUSB Sphingolipidosen⁴ Morbus Fabry <input type="checkbox"/> GLA* Sonstige⁶ Phenylalanin-Hydroxylase-Mangel <input type="checkbox"/> PAH*
Therapieplanung⁵	
Toxizität von 5-Fluorouracil⁶ <input type="checkbox"/> DPYD-Polymorphismen (per ARMS-PCR/FLA) Toxizität von Irinotecan⁴ <input type="checkbox"/> UGT1A1-*28-Genotypisierung (per PCR/FLA)	Toxizität von Mavacamten⁴ <input type="checkbox"/> CYP2C19-Polymorphismen PARB-Inhibitor Olaparib⁶ s. S. 3
<small>*: Es wird zusätzlich eine Kopienzahlanalyse per MLPA durchgeführt. MLPA an DNA aus Mundschleimhautzellen oder Guthrie-Cards ist ggfs. qualitativ nicht ausreichend. 3: Weitere Analysen / Gene dieser Erkrankungsgruppe siehe Abschnitt „NGS-basierte Analysen“ (s. Seite 4). 4, 5, 6: Die Analyse ist aktuell 4 nicht / 5 partiell / 6 vollständig im Akkreditierungsumfang enthalten.</small>	

Auftrag für NGS-basierte Analysen

- Für NGS-basierte Analysen bitte ausschließlich EDTA-Blut oder DNA aus Blut verschicken!
- Sofern nicht anders angegeben, erfolgt eine Sequenzanalyse der Analyten per NGS (Exom- oder Panel-Anreicherung)
- Innerhalb jeder Gengruppe können beliebige subsets (auch einzelne Gene) angefordert werden. **Dazu bitte nicht zu analysierende Gene streichen.**

Herz-, Gefäß-, Skelett- und Bindegewebserkrankungen⁴ (Exom-Anreicherung, keine NGS-basierte Kopienzahlanalyse, teilw. MLPA verfügbar)

Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) [vaskulär (Typ IV)]⁴

- COL3A1*

Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS)⁴

[dermal, klassisch, okulär, skeletal, vaskulär (Typ IV)]

- ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CBS, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1*, COL5A1*, COL5A2, EFEMP2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469

Herzrhythmusstörungen⁴

(Brugada-, Long-QT-, Short-QT-Syndrom, CPVT)

- CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, HCN4, KCNE1*, KCNE2*, KCNE3, KCNH2*, KCNJ2*, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1*, RYR2*, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, TRDN, TRPM4

Kardiomyopathien⁴

(ARVD/C, dilatative, hypertrophe, non-compaction, restriktive Kardiomyopathien)

- ACTC1, ACTN2, BAG3, CAV3, CSRP3, DES, DMD*^w, DSC2*, DSG2*, DSP*, DTNA, GLA*, JUP*, LAMP2, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3*, MYH6, MYH7*, MYL2, MYL3, MYPN, NEXN, PKP2*, PLN, PRDM16, PRKAG2, RBM20, SCN5A, TAZ, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL

Marfan-Syndrom und Typ I-Fibrillinopathien⁴

- FBN1*, TGFB1*, TGFB2*

Plötzlicher Herztod (Herzrhythmusstörungen, ARVD/C)⁴

- Analyten der Gengruppe Herzrhythmusstörungen (s.o.) + DES, DSC2*, DSG2*, DSP*, JUP*, LMNA, PKP2*, PLN, TMEM43, TTN

RASopathien (Noonan-, CFC- und Costello-Syndrom)⁴

- BRAF, CBL, CDC42, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2

Thorakales Aortenaneurysma und -dissektion (TAAD)⁴

- ACTA2, ARIH1, ASPH, BGN, CBS, COL1A1, COL2A1, COL3A1*, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBN1*, FBN2, FLNA, IPO8, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PMEPA1, PRKG1, SECISBP2, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4*, SMAD6, TGFB2, TGFB3*, TGFB1*, TGFB2*, THSD4

Tumorerkrankungen und Polyposis-Syndrome⁵

(Panel-Anreicherung, inkl. NGS-basierter Kopienzahlanalyse)

Therapieplanung: PARB-Inhibitor Olaparib⁶

- BRCA1*, BRCA2*

Brust- und Eierstockkrebs⁶

- ATM*, BARD1*, BRCA1*, BRCA2*, BRIP1*, CDH1*, CHEK2*, MLH1*, MSH2*, MSH6*, PALB2*, PMS2*, PTEN*, RAD51C*, RAD51D*, SMARCA4, STK11*, TP53*

Pankreaskrebs⁶

- ATM*, BRCA1*, BRCA2*, CDKN2A, CHEK2*, MLH1*, MSH2*, MSH6*, PALB2*, PMS2*, STK11*, TP53*

Prostatakrebs⁶

- ATM*, BRCA1*, BRCA2*, CHEK2*, HOXB13, MLH1*, MSH2*, MSH6*, PALB2*, PMS2*, TP53*

Li-Fraumeni-/Li-Fraumeni-like Syndrom⁶

- CHEK2*, TP53*

Hereditäres, non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC; Lynch-Syndrom)⁶

- MLH1*, MSH2*, MSH6*, PMS2*

Tumorsyndrom mit Darmkrebs (bei fehlendem Hinweis auf HNPCC nach IHC und MSI-Testung)⁵

- BMPR1A*, CHEK2*, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN*, SMAD4*, STK11*, TP53*
+ Sanger-Sequenzierung von RPS20

Polyposis-Erkrankungen⁵

- APC*, BMPR1A*, MUTYH, NTHL1, PTEN*, SMAD4*, STK11*
+ Sanger-Sequenzierung von RNF43

Hyperplastisches Polyposis-Syndrom⁵

- BMPR1A*, MUTYH, NTHL1, PTEN*, SMAD4*
+ Sanger-Sequenzierung von RNF43

Bitte beachten Sie ggfs. entsprechende Indikationskriterien.

*: Es steht (zusätzlich) eine MLPA-basierte Kopienzahlanalyse für diesen Analyten zur Verfügung

w: dieses Gen wird aktuell nur bei weiblichen Personen untersucht

4, 5, 6: Die Analyse ist aktuell ⁴nicht / ⁵partiell / ⁶vollständig im Akkreditierungsumfang enthalten.