



PATIENT/IN (ggf. Aufkleber)

Name _____

Vorname(n) _____

Geburtsdatum _____

Anschrift _____

weiblich männlich

Ethnische Herkunft _____
(evtl. wichtig bei rezessiven Erkrankungen)

**Institut für Humangenetik / MVZ
Uniklinik Köln
Kerpener Str. 34
50931 Köln**

Tel. 0221/478-86811, Fax 0221/478-86812
www.uk-koeln.de/humangenetik

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,
bitte Ausnahmekennziffer „32010“ eintragen)

Anforderung molekulargenetische Diagnostik

Leistungsverzeichnis umseitig

Indikation:

Beschreibung der Symptome / Angaben zur Schwangerschaft (SSW) / ggf. in der Familie bereits durchgeführte genetische Diagnostik / Stammbaum.

Einwilligungserklärung zur genetischen Laboruntersuchung („DNA-Diagnostik“ / „Gentest“)

lt. Gendiagnostik-Gesetz (www.bvdh.de/newsdownload/40/Gesetzblatt_GenDG_BGBL04082009.pdf)

1.) Ich bin damit einverstanden, dass bei:

- mir selbst meinem Kind der von mir betreuten Person

ein Gentest an einer Blut-/Gewebeprobe durchgeführt wird. Über die zu klärende Diagnose,

_____ ,
über deren genetische Grundlage und über die Aussagemöglichkeiten/-grenzen der Diagnostik bin ich von meinem
betreuenden Arzt umfassend beraten worden.

- 2.) Ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchungen nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. mir bzw. meiner Familie zur Verfügung stehen.
- 3.) Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend der gesetzlichen Vorgaben gespeichert und in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für wissenschaftliche Zwecke oder für Zwecke der Qualitätssicherung verwendet werden.
- 4.) Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial überlasse ich hiermit dem Institut für Humangenetik, Uniklinik Köln, für Qualitätssicherungen, zum Zwecke der Lehre oder für wissenschaftliche Fragestellungen in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form.
- 5.) Die Ergebnismitteilung des obigen diagnostischen Gentests darf an folgende mitbetreuende/n Ärzte erfolgen:

– Nicht Zutreffendes bitte streichen –

Jeder o. g. Punkt kann von mir ohne Begründung oder persönliche Nachteile schriftlich widerrufen werden.

Einsendender Arzt

Unterschrift _____ Ort, Datum _____

Name _____

Praxis/Klinik (Stempel) _____

Tel., Fax _____

Patient/rechtlicher Vertreter

Unterschrift _____ Ort, Datum _____

Name _____

Anschrift _____

Tel. _____

Anforderung molekulargenetische Diagnostik

NEUROMUSKULÄRE ERKRANKUNGEN (Kontakt: brunhilde.wirth@uk-koeln.de, nadine.reintjes@uk-koeln.de, lutz.garbes@uk-koeln.de, raoul.heller@uk-koeln.de)

Spinale Muskelatrophie Typ I-IV (SMA); rezessiv

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

X-linked SMA; X-rezessiv

- UBA1 (Sequenzierung)

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

- IGHMBP2 (Sequenzierung, MLPA)

Amyotrophe Lateralsklerose (ALS); familiär

- SOD1 (Sequenzierung)
- ALS2 (Sequenzierung)
- VAPB (Sequenzierung)

Pontocerebelläre Hypoplasie (PCH 2 und 4); rezessiv

- TSEN54 (Sequenzierung)
- TSEN2 (Sequenzierung)
- TSEN34 (Sequenzierung)
- weitere Diagnostik (Rücksprache)

Arthrogrypose (AMC), distal (DA1, DA2A, DA2B, DA7); dominant

- TPM2 (Sequenzierung)
- TNNI2 (Sequenzierung)
- TNNT3 (Sequenzierung)
- MYH3 (Sequenzierung)
- MYH8 (Sequenzierung)
- MYBPC1 (Sequenzierung)

Fetale Akinesiesequenz (FADS), Pena-Shokeir; rezessiv

- RAPSN (Sequenzierung)
- CHRNG (Sequenzierung)
- DOK7 (Sequenzierung)
- weitere Diagnostik (Rücksprache)

Kongenitale Myopathie (Fasertyp-Disproportion); dominant

- ACTA1 (Sequenzierung)
- SEPN1 (Sequenzierung)
- MUSK (Sequenzierung)
- weitere Diagnostik (Rücksprache)

SKELETERKRANKUNGEN (Kontakt: christian.netzer@uk-koeln.de, jutta.becker@uk-koeln.de)

Osteogenesis imperfecta (OI) Typ I – IV; dominant

- COL1A1 (Sequenzierung, MLPA)
- COL1A2 (Sequenzierung, MLPA)

Osteogenesis imperfecta (OI) Typ IIB, VI, VII, X; rezessiv

- CRTAP (Sequenzierung)
- FKBP10 (Sequenzierung)
- LEPRE1 (Sequenzierung)
- PPIB (Sequenzierung)
- SERPINH1 (Sequenzierung)
- SERPINF1 (Sequenzierung)
- SP7 (Sequenzierung)

NIERENERKRANKUNGEN (Kontakt: bodo.beck@uk-koeln.de, nadine.reintjes@uk-koeln.de)

Nephrotisches Syndrom; rezessiv

- NPHS1 (Sequenzierung)
- NPHS2 (Sequenzierung)
- PLCE1 (NPHS3) (Sequenzierung)
- LAMB2 (Sequenzierung)
- SMARCAL1 (Sequenzierung)

Nephrotisches Syndrom; dominant

- WT1 (Sequenzierung)
- LMX1B (Nagel-Patella-Syndrom) (Sequenzierung)

Medullär-zystische Nephropathien (MCKD)/ Harntraktfehlbildungen; dominant

- UMOD (MCKD2) (Sequenzierung)
- HNF1B (Sequenzierung, MLPA)
- REN (Sequenzierung)

Renal-tubuläre Dysgenese (RTD); rezessiv

- ACE (Sequenzierung)
- AGT (Sequenzierung)
- AGTR1 (Sequenzierung)
- REN (Sequenzierung)

Urolithiasis/Nephrocalcinose

Primäre Hyperoxalurie Typ 1 (PH I); rezessiv

- AGXT (Sequenzierung, MLPA)

Primäre Hyperoxalurie Typ 2 (PH II); rezessiv

- GRHPR (Sequenzierung, MLPA)

Primäre Hyperoxalurie Typ 3 (PH III); rezessiv

- DHAPSL (Sequenzierung)

Dent-Erkrankung; X-rezessiv

- CLCN5 (Sequenzierung)

KABUKI-SYNDROM (Kontakt: bwollnik@uni-koeln.de, jutta.becker@uk-koeln.de)

Kabuki-Syndrom; dominant

- MLL2 (Sequenzierung, MLPA)

Anforderung molekulargenetische Diagnostik

CRANIOFAZIALE FEHLBILDUNGSSYNDROME (Kontakt: bwollnik@uni-koeln.de, lutz.garbes@uk-koeln.de)

Syndromale Craniosynostosen; dominant (u.a. Alpert-, Pfeiffer-, Crouzon-, Saethre-Chatzen-, Muenke-Syndrom)

- FGFR1* (Sequenzierung, Hot Spots) *FGFR3* (Sequenzierung, Hot Spots)
 FGFR2 (Sequenzierung, Hot Spots) *TWIST* (Sequenzierung, MLPA)

Hypochondroplasie, Achondroplasie; dominant

- FGFR3* (Sequenzierung, Hot Spots)

LADD-Syndrom, ALSG-Syndrom; dominant

- FGF10* (Sequenzierung, MLPA)
 FGFR2 (Sequenzierung, TK-Domäne)
 FGFR3 (Sequenzierung, TK-Domäne)

HÖRSTÖRUNGEN (Kontakt: christian.netzer@uk-koeln.de, lutz.garbes@uk-koeln.de)

Autosomal-rezessive/digene Schwerhörigkeit

- GJB2* (Cx 26) (Sequenzierung) *GJB6* (Cx 30) (PCR d. Junction-Fragments)

Pendred-Syndrom/DFNB4; rezessiv

- SLC26A4* (Sequenzierung)

MULTISYSTEM-ERKRANKUNGEN (Kontakt: christian.netzer@uk-koeln.de, jutta.becker@uk-koeln.de, bodo.beck@uk-koeln.de, nadine.reintjes@uk-koeln.de)

Cystische Fibrose; rezessiv

- CFTR* (OLA, Hot Spots)
 CFTR (Sequenzierung, MLPA)

MODY Diabetes (Maturity Onset Diabetes of the Young); dominant

- HNF1A* (Sequenzierung, MLPA) *HNF4A* (Sequenzierung, MLPA)
 HNF1B (Sequenzierung, MLPA) *GCK* (Sequenzierung, MLPA)

Porphyrie; rezessiv

- ALAD* (Doss-Porphyrin) (Sequenzierung)

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;
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.