

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knapps.
Name, Vorname des Versicherten						
						geb. am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.		Status			
Vertragsarzt-Nr.	VK gültig bis		Datum			



**GEMEINSCHAFTSPRAXIS  
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE**  
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE

Genetische Beratung und Humangenetische Labore  
im Pränatalzentrum Hamburg und Humangenetik  
Altonaer Straße 61-63 | D-20357 Hamburg  
Tel. 040 - 432 926-40 | Fax 040 - 432 926-41  
www.dna-diagnostik.hamburg | info@dna-diagnostik.hamburg

### Praxisstempel:

- ambulant**     **privat**     **stationär**  
 **Cito**     **Faxbefund an**

### Klinische Daten und Indikation

Elterliche Blutsverwandschaft  ja  nein    Proband/Patient ist erkrankt  ja  nein  
 Familienangehörige erkrankt  ja  nein    wenn ja, welche(r) ist/sind betroffen \_\_\_\_\_  
 Familiäre Mutation bereits bekannt?  wenn ja, welche \_\_\_\_\_  
 Anamnese, Vorbefunde, ggf. Befundkopien \_\_\_\_\_    Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_  
 Geschlecht:  weiblich  männlich    schwanger:  ja  nein    SSW \_\_\_\_\_

**Material:**     EDTA-Blut     Heparinblut    **Datum der Probenentnahme :** \_\_\_\_\_  
 Fruchtwasser     Chorionzotten     Abortmaterial  
 Blockpräparat (FFPE)     sonst. Gewebe

**Aufklärungs- und Einwilligungserklärung** des Patienten entsprechend des GenDG liegt schriftlich vor  ja  nein

Für alle molekulargenetischen Genanalysen benötigen wir 2 ml EDTA-Vollblut, für alle postnatalen cytogenetischen Chromosomenanalysen 10 ml Heparin-Blut. Andere Untersuchungsmaterialien bitte nach Rücksprache. Bei Abklärung einer maternalen Kontamination bitten wir um Zusendung einer EDTA-Blutprobe der Schwangeren. Einwilligung des Proband/Patient nach GenDG wird benötigt.

## Anforderungsschein Humangenetik alphabetisch

### Next Generation Sequencing (NGS-Diagnostik)

- Alport-Syndrom
- Amyloidose
- Brust- und Eierstockkrebs, familiärer
- Cystische Fibrose/Mukoviszidose
- Darmkrebs, familiärer
- Diabetes, MODY 1-11
- Diabetes, permanenter, neonataler
- Exomanalyse (Trioanalyse - Eltern-Kind)
- Fettstoffwechselerkrankungen
- Hämochromatose
- Herzfehler, kongenitale
- Hirnanlagestörungen, hereditäre
- Hörstörungen, familiäre, nicht-syndromale
- Hyperinsulinismus
- Kallmann-Syndrom
- Muskeldystrophie Duchenne/Becker
- Osteogenesis imperfecta
- Pankreatitis, chronisch idiopathische
- Phäochromozytome
- Porphyrien
- Rasopathien
- Skelettdysplasien

### Hörstörungen, syndromale

- Pendred-Syndrom
- Usher-Syndrom
- Stickler-Syndrom
- Waardenburg-Syndrom

### Hirnanlagestörungen, pränatal

- Balkenagenesie
- Dandy-Walker-Malformation
- Holoprosencephalie, nicht-syndromal
- Holoprosencephalie, syndromal
- Hydraencephalie
- Joubert-Syndrom (Ziliopathie)
- Lissencephalie, klassisch
- Makrocephalie
- Meckel-Gruber-Syndrom
- Megalencephalie/Hydrocephalus
- Mikrocephalie, nicht-syndromal
- Mikrocephalie, syndromal
- Polymikrogyrie
- Hypoplasie, pontocerebelläre
- Tubulinopathien/Corticale Dysplasie
- Ventrikulomegalie

### Muskelerkrankungen

- Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker, Emery-Dreifuss
- Gliedergürteldystrophie, dominante Form
- Gliedergürteldystrophie, rezessive Form
- Muskeldystrophie, kongenitale
- Muskeldystrophie, kongenitale (Glykosylierungsdefekte)
- Myopathie, kongenitale
- Myopathie, distale
- Myopathie, metabolische (Glykogenspeicherkrankh., Lipidstoffwechsel)
- Ionenkanal-Muskelerkrankungen
- Myasthene Syndrome, kongenitale



## Krankheit bzw. Syndrom (Gen/e)

- Achondroplasie (FGFR3)
- Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2, HSD3B2, CYP11B1, CYP17A1)
- Alpha 1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4, COL4A5)
- Alveolar-kapilläre Dysplasie, kongenital (FOXF1)
- Amyloidose (TTR, FGA, APOA1, LYZ, B2M, OSMR, GSN)
- Anämie, sideroblastische (ALAS2, SLC25A38)
- Androgen-Insensitivitäts-Syndrom (AR)
- Aneuploidiescreening/ Diagnostik v. Mosaiken an Interphasezellkernen
- Angelman-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 15, UBE3A)
- Angioödem, hereditäres (SERPING1, F12)
- Antithrombin III - Mangel (SERPINC1)
- Apert-Syndrom (FGFR2)
- Apert-Syndrom (FGFR3)
- Array-CGH
- Ataxia teleangiectatica (ATM)
- Azoospermiefaktor (AZF)
- Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (PTEN)
- Becker-Muskeldystrophie (DMD)
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 11, CDKN1C)
- Birt-Hogg-Dube-Syndrom (FLCN)
- Branchio-oto-renales-Syndrom (EYA1, SIX1, SIX5)
- Brust- u. Eierstockkrebs, Familiärer (BRCA1, BRCA2, RAD51C, RAD51D, PALB2, BRIP1)
- Brustkrebs, Familiärer (CHEK2)
- CADASIL (NOTCH3)
- CAPS – Cryopyrin-assoziiertes periodisches Syndrom (NLRP3)
- Charcot-Marie-Tooth Neuropathie Typ 1A, 1B, X1 (PMP22, MPZ, GJB1)
- CHARGE-Syndrom (CHD7)
- Chorea Huntington (HTT)
- Chromosomenanalyse – Abort
- Chromosomenanalyse – Amnionzellen
- Chromosomenanalyse – Chorionzotten
- Chromosomenanalyse – Lymphozyten
- CINCA = chronic infantile neurological cutaneous and articular syndrome (NLRP3)
- Cowden-Like-Syndrom (SDHB, SDHD)
- Cowden-Syndrom (PTEN)
- Cri-du-chat-Syndrom
- Crouzon-Syndrom (FGFR3)
- Cystische Fibrose / Mukoviszidose (CFTR)
- Darmkrebs, Familiär erblicher (HNPCC, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, PMS1, MLH3)
- Darmkrebs, Familiäre adenomatöse Polyposis (APC)
- Darmkrebs, Familiäre adenomatöse Polyposis, attenuiert (MUTYH)
- Darmkrebs, Juvenile Polyposis (SMAD4, BMPR1A)
- Darmkrebs, MUTYH assoziierte Polyposis (MAP)
- Darmkrebs, polymerase-proofreading assoz. Polyposis (POLE, POLD1)
- Darmkrebs, serratierte Polyposis (RNF43, GREM1, MUTYH, PTEN)
- Dentatorubrale Pallidoluyisane Atrophie (DRPLA)
- Diabetes, permanenter, neonataler (ABCC8, KCNJ11, INS, PDX1, HNF1B, GCK, EIF2AK3, GLIS3)
- Diabetes, transienter, neonataler (KCNJ11)
- Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2)
- Duchenne-Muskeldystrophie (DMD)
- Faktor 13-Mangel (F13A1, F13B)
- Familiäres Kälte-assoziiertes Syndrom (NLRP3)
- FISH Diagnostik – Molekulare Zytogenetik
- Fruktose-Intoleranz, hereditäre (ALDOB)
- FSH-Rezeptor-Defizienz (FSHR)
- Galaktosämie (GALK1)
- Galaktosämie (GALT)
- Gilbert-Syndrom (UGT1A1 Promotor-Polymorphismus)
- Hämochromatose Typ 1 (HFE)
- Hämochromatose Typ 2A (HFE2)
- Hämochromatose Typ 2B (HAMP)

## Krankheit bzw. Syndrom (Gen/e)

- Hämochromatose Typ 3 (TFR2)
- Hämochromatose Typ 4 (SLC40A1)
- Hämochromatose Typ 5 (FTH1)
- Hörstörung, nicht-syndromale, erbliche (GJB2, GJB6)
- Hydrozephalus, X-chromosomal (L1CAM)
- Hyper IgD-Syndrom (HIDS, MVK)
- Hyper IgE Syndrom (HIES, STAT3)
- Hypercholesterinämie, familiäre (Apo B-100; APOB)
- Hypercholesterinämie, familiäre (LDLR)
- Hyperinsulinismus (ABCC8, KCNJ11, GLUD1, HNF4A, GCK)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Hypogonadismus, hypogonadotroper, Typ 24 (FSHB)
- Immundefizienz, allgem. variable (CVID 1-3; ICOS, TNFRSF13B, CD19)
- Jervell-und-Lange-Nielsen-Syndrom (KCNQ1, KCNE1)
- Kagami-Ogata-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 14)
- Kallmann-Syndrom (ANOS1, FGFR1, PROK2, PROKR2, CHD7, FGF8)
- Kallmann-Syndrom, FISH-Analyse
- Kell-Faktor (KEL)
- Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)
- Magenkarzinom, familiäres diffuses (CDH1)
- Markerchromosomen, Identifizierung von
- Mastozytose (KIT)
- Melanom, malignes (CDKN2A)
- Mevalonazidurie (MVK)
- Mikrodeletionssyndrom 1p36
- Mikrodeletionssyndrom 22q11.2/ Di George-Syndrom
- Miller-Dieker-Syndrom
- Mittelmeerfieber, familiäres (MEVK)
- MODY – Subtypen 1-11 (Stufendiagnostik)
- MODY 1 (HNF4A)
- MODY 10 (INS)
- MODY 11 (BLK)
- MODY 2 (GCK)
- MODY 3 (HNF1A)
- MODY 4 (PDX1)
- MODY 5 (HNF1B)
- MODY 6 (NEUROD1)
- MODY 7 (KLF11)
- MODY 9 (PAX4)
- Morbus Bechterew (HLA-B27 Allel)
- Morbus Fabry (GLA)
- Morbus Hirschsprung (RET)
- Morbus Meulengracht (Gilbert-S.; UGT1A1 Promotor-Polymorphismus)
- Morbus Osler (ENG, ACVRL1, SMAD4)
- Morbus Wilson (ATP7B)
- Muckle-Wells-Syndrom (NLRP3)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (RET)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 4 (CDKN1B)
- Nachweis struktureller chromosomaler Veränderungen
- Neurofibromatose Typ 1 (NF1)
- Neurofibromatose Typ 2 (NF2)
- Neuropathie, hereditäre motorisch sensible (HNPP; PMP22)
- NOMID = neonatal-onset multisystem inflammatory disease (NLRP3)
- Noonan-Syndrom (PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, NRAS)
- Norrie-Syndrom (NDP)
- Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2, IFITM5, SERPINF1, CRTAP)
- Pankreasagenesie (PTF1A, PDX1, GATA6)
- Pankreaskarzinom, familiäres (CDKN2A)
- Pankreatitis, hereditäre (PRSS1, SPINK1, CFTR, CTRC)
- Parangliom-Phäochromozytom-S., heredit. (SDHB, SDHC, SDHD)
- Pendred-Syndrom (SLC26A4, FOXI1, KCNJ10)
- Perrault-Syndrom (HSD17B4, HARS2, LARS2, CLPP)
- Pfeiffer-Syndrom (FGFR1, FGFR2, FGFR3)
- Porphyrurie, akute intermittierende (AIP, HMBS)

#### Krankheit bzw. Syndrom (Gen/e)

- Porphyrie, ALAD-Mangel (ALAD)
- Porphyrie, Congenitale Erythropoetische, Morbus Günther (UROS)
- Porphyrie, cutanea tarda (PCT; UROD)
- Porphyrie, Erythropoetische (FECH)
- Porphyrie, hereditäre Koproporphyrinurie (HKP; CPOX)
- Porphyrie, Porphyria variegata (VP; PPOX)
- Porphyrie, X-chromosomal dominante Protoporphyrinurie (ALAS2)
- Prader-Willi-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 15)
- Pränataler Schnelltest (Trisomie 21, 18, 13, Monosomie X)
- Protein C-Mangel (PROC)
- Protein S-Mangel (PROS1)
- Pseudohermaphroditismus (SRD5A2)
- Rett Syndrom (MECP2)
- Rhesusfaktor (RHD)
- Schilddrüsenhormon-Resistenz (THRB)
- Sichelzellanämie (HBB, HbS-Allel)
- Silver-Russell-Syndrom (Imprinting-Defekt)
- Sotos-Syndrom 1 (NSD1)
- Spinale Muskelatrophie, Proximale (SMN1, SMN2)
- Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy (SBMA)
- Stickler-Syndrom (COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2)

#### Krankheit bzw. Syndrom (Gen/e)

- Subtelomer-Deletionen
- Teleangiektasie, hereditäre hämorrhagische (ENG, ACVRL1, SMAD4)
- Temple-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 14)
- Thalassämie, Alpha- (HBA1, HBA2)
- Thalassämie, Beta- (HBB)
- Thalassämie, Delta- (HBD)
- Thanatophore Dysplasie (FGFR3)
- Thiopurin-Sensitivität (TPMT)
- Thrombophilie, Faktor V Leiden, Prothrombin, MTHFR, PAI-1
- Thyroid-Hormon-Resistenz, generalisiert (THRB)
- TRAPS-Fieber (TNFRSF1A)
- Treacher-Collins-Syndrom (TCOF1, POLR1C, POLR1D)
- Tuberöse Sklerose Typ 1 und Typ 2 (TSC1, TSC2)
- Urticaria pigmentosa (KIT)
- Usher-Syndrom
- Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)
- Waardenburg-Syndrom (PAX3, MITF, SNAI2, EDN3, EDNRB, SOX10)
- Williams-Beuren-Syndrom
- Wolf-Hirschhorn-Syndrom
- Wolfram-Syndrom (WFS1, CISD2)