

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 1-7 und 9-14
- Diabetes, permanenter, neonataler
- Exomanalyse (Trioanalyse - Eltern-Kind)
- Fettstoffwechselerkrankungen
- Hämochromatose
- Herzfehler, kongenitale
- Hirnanlagestörungen, hereditäre
- Hörstörungen, familiäre, nicht-syndromale
- Hyperinsulinismus
- Kallmann-Syndrom
- Muskeldystrophie Duchenne/Becker
- Nierenkarzinom, hereditäres
- Osteogenesis imperfecta
- Pankreatitis, chronisch idiopathische
- Prostatakarzinom, hereditäres
- Porphyrien
- Rasopathien
- Skelettdysplasien

Hörstörungen, syndromale

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

Hirnanlagestörungen, pränatal

- Balkenagenesie
- Dandy-Walker-Malformation
- Holoprosencephalie, nicht-syndromal
- Holoprosencephalie, syndromal
- Hydroencephalie
- 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

sonstiges: _____



- 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
 - 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 (MEFV)
 - MODY – Subtypen 1-7 und 9-14 (Stufendiagnostik)
 - MODY 1 (HNF4A)
 - MODY 2 (GCK)
 - MODY 3 (HNF1A)
 - MODY 4 (PDX1)
 - MODY 5 (HNF1B)
 - MODY 6 (NEUROD1)
 - MODY 7 (KLF11)
 - MODY 9 (PAX4)
 - MODY 10 (INS)
 - MODY 11 (BLK)
 - MODY 12 (ABCC8)
 - MODY 13 (KCNJ11)
 - MODY 14 (APPL1)
 - 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)
 - Nierenkarzinom, hereditäres (VHL, TSC1+2, PTEN, SDHB+D, FLCN u.a.)
 - NOMID = neonatal-onset multisystem inflammatory disease (NLRP3)
 - Noonan-Syndrom (PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, NRAS)
 - Norrie-Syndrom (NDP)
 - Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2, SERPINF1, CRTAP u.a.)
 - Pankreasagenesie (PTF1A, PDX1, GATA6)
 - Pankreaskarzinom, familiäres (CDKN2A)
 - Pankreatitis, hereditäre (PRSS1, SPINK1, CFTR, CTSC)
 - Paragangliom-Phäochromozytom-S., heredit. (SDHB, SDHC, SDHD)
 - Pendred-Syndrom (SLC26A4, FOXI1, KCNJ10)

Krankheit bzw. Syndrom (Gen/e)

- Perrault-Syndrom (HSD17B4, HARS2, LARS2, CLPP)
- Pfeiffer-Syndrom (FGFR1, FGFR2, FGFR3)
- Porphyrie, akute intermittierende (AIP, HMBS)
- Porphyrie, ALAD-Mangel (ALAD)
- Porphyrie, Congenitale Erythroetische, Morbus Günther (UROS)
- Porphyrie, cutanea tarda (PCT; UROD)
- Porphyrie, Erythroetische (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)
- Protein Z-Mangel (PROZ)
- Prostatakarzinom, hereditäres (ATM, BRCA2, HOXB13, CHEK2 u.a.)
- Pseudohermaphroditismus (SRD5A2)
- Rett Syndrom (MECP2)
- 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)

Krankheit bzw. Syndrom (Gen/e)

- Stickler-Syndrom (COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2)
- 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)