

Auftrag zur molekulargenetischen Diagnostik

Patient/in

Nachname Vorname

geb. weiblich männlich

Straße

PLZ Ort

Einsendender Arzt

Stempel

Name des Arztes (bitte Druckbuchstaben)

Datum Unterschrift

Eine unterschriebene Einverständniserklärung des Patienten/Ratsuchenden gemäß GenDG liegt anbei.

Untersuchungsmaterial¹

Bitte *Beschriftung* mit Name/Geb.-Datum/Barcode!

EDTA-Blut

DNA, isoliert aus:

Sonstiges (Amnionzellen, CVS-Material, Guthrie-Card, Wangenschleimhautzellen, Abortgewebe, Hautbiopsie)

Entnahmedatum:

Kostenübernahme

Ambulant, Überweisungsschein Muster 10 beiliegend

Stationär (UKE-intern: Soarian-Anforderung)

Privat² Rechnung an: Arzt Patient

¹ Weitere Informationen Seite 3.

² Bitte übersenden Sie uns die **Kostenübernahmebestätigung** des Kostenträgers, die **Rechnungsadresse** sowie den ausgefüllten **Vertrag über die Inanspruchnahme ambulanter privatärztlicher Leistungen**. Bitte haben Sie Verständnis, dass wir diese Unterlagen *vor* Analysestart benötigen. Kostenvorschläge können tel. unter 040-7410-54613 angefordert werden.

Erkrankung/ Fragestellung

.....

Gibt es hierzu genetische Vorbefunde?

Ja. *Bitte beilegen!*

Nein.

Art der Untersuchung

Diagnostisch

Vorgeburtlich, SSW:

Prädiktiv (Anlagetragerschaft)

Familiär bekannte Mutation: (Gen)

..... (Mutation)

..... (Verwandtschaftsgrad)

Erfolgte die Analyse in unserem Labor?

Ja. Name des Indexpatienten/unser Az:

Nein. *Bitte unbedingt genetische Vorbefunde beilegen!*

Klinische Angaben, Stammbaum

Molekulargenetik - Einzelgenanalysen (Telefon-Nr. für Rückfragen: 040 7410 54613)

Sofern nicht anders angegeben, erfolgt eine **Sequenzanalyse (Sanger)**.

Herz- und Gefäßerkrankungen^{3,4}

- Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS), vaskulär (Typ IV)
 *COL3A1** (per NGS)

Hörstörungen (DFNB1, DFNA3)⁶

- Sensorineurale, nicht-syndromale
 *GJB2** (inkl. Deletionen im regulatorischen Bereich)

Neuromuskuläre Erkrankungen⁵

- Muskeldystrophie Duchenne/Becker⁴
 DMD-CNV-Analyse (per MLPA)
 DMD-Sequenzierung (per NGS)
- Spinale Muskelatrophie (SMA)⁶
 CNV-Analyse *SMN1* und *SMN2* (per MLPA)

Leukodystrophien⁴

- Adrenoleukodystrophie/Adrenomyeloneuropathie
 *ABCD1**
- Morbus Krabbe *GALC**

ZNS-Fehlbildung, Intelligenzminderung⁴

- Lowe-Syndrom *OCRL*
- MR m. Mikrozephalie und pontocerebellärer Hypoplasie *CASK**

Pankreatitis⁴

- Hereditäre Pankreatitis
 *CTRC** *PRSS1** *SPINK1**

Skeletterkrankungen⁶

- Hypophosphatasie *ALPL**

Stoffwechselerkrankungen⁵

Lipidspeicherkrankheiten⁴

Mucopolipidosen⁴

- Typ II + III Alpha/Beta *GNPTAB*
- Typ III Gamma *GNPTG*

Neuronale Ceroidlipofuszinosen (NCL)⁴

- infantile Form (INCL, CLN1) *PPT1**
- spät-infantile Form (LINCL, CLN2) *TPP1**
- juvenile Form (JNCL, CLN3) *CLN3**

Lysosomale Speichererkrankungen⁴

Mucopolysaccharidosen (MPS)⁴

- MPS Typ I (Hurler, Hurler-Scheie, Scheie) *IDUA*
- MPS Typ II (Hunter) *IDS**
- MPS Typ IIIA (Sanfilippo A) *SGSH*
- MPS Typ IIIB (Sanfilippo B) *NAGLU*
- MPS Typ IIIC (Sanfilippo C) *HGSNAT*
- MPS Typ IVA (Morquio A) *GALNS*
- MPS Typ VI (Maroteaux-Lamy) *ARSB*
- MPS Typ VII (Sly) *GUSB*

Sphingolipidosen⁴

- Morbus Fabry *GLA**

Sonstige⁶

- Phenylalanin-Hydroxylase-Mangel *PAH**

Therapieplanung⁵

- Toxizität von 5-Fluorouracil⁶
(*DPYD*-Polymorphismen; per ARMS-PCR/FLA)
- Toxizität von Irinotecan⁴
(*UGT1A1*-*28-Genotypisierung; per PCR/FLA)

*: Es steht zusätzlich eine zweite Methode zur Verfügung (**i. d. R. Kopienzahlanalyse per MLPA**), die meist im Sinne einer **Stufendiagnostik** erfolgt. MLPA an DNA aus Mundschleimhaut ist nicht möglich!

3: Weitere Analysen / Gene dieser Erkrankungsgruppe siehe Abschnitt „**NGS-basierte Paneldiagnostik**“ (**Seite 3**).

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

Molekulargenetik - NGS-basierte (Panel-)Diagnostik (Telefon-Nr. für Rückfragen: 040 7410 54613)

Sofern nicht anders angegeben, erfolgt eine **Sequenzanalyse (NGS mit NGS-basierter Kopienzahlanalyse)**. Für Panel-Analysen bitte ausschließlich EDTA-Blut oder DNA aus Blut verschicken!

Bitte beachten Sie: innerhalb jeder Gengruppe können beliebige *subsets* (auch einzelne Gene) angefordert werden. Dazu bitte nicht zu analysierende Gene streichen.

Herz-, Gefäß-, Skelett- und Bindegewebserkrankungen⁴

- Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS)
[dermal, klassisch, okulär, skeletal, vaskulär (Typ IV)]
(*ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CBS, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1*, COL5A1*, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469*)
- Herzrhythmusstörungen
[Brugada-, Long-QT-, Short-QT-Syndrom, CPVT]
(*AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CASQ2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE1*, KCNE2*, KCNE3, KCNH2*, KCNJ2*, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1*, RANGRF, RYR2*, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRDN, TRPM4*)
+ Sanger-Sequenzierung von *CALM2* und *CALM3*
- Kardiomyopathien
[ARVD/C, dilatative, hypertrophe, non-compaction, restriktive Kardiomyopathie]
(*ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CAV3, CSRP3, DES, DSC2*, DSG2*, DSP*, DTNA, GLA*, JUP*, LAMP2, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3*, MYH6, MYH7*, MYL2, MYL3, MYOZ2, MYPN, NEXN, PKP2*, PLN, PRDM16, PRKAG2, RBM20, RYR2*, SCN5A, TAZ, TCAP, TGFB3*, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL*)
- Marfan-Syndrom und Typ I-Fibrillinopathien
(*FBN1*, TGFB1*, TGFB2**)
- Plötzlicher Herztod
[Herzrhythmusstörungen, ARVD/C]
(= Gengruppe Herzrhythmusstörungen + *DES, DSC2*, DSG2*, DSP*, JUP*, LMNA, PKP2*, PLN, TGFB3*, TMEM43, TTN*)
- RASopathie
[Noonan-, CFC- und Costello-Syndrom]
(*BRAF, CBL, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, SHOC2, SOS1*)
+ Sanger-Sequenzierung von *LZTR1, RIT1*
- Thorakales Aortenaneurysma und -dissektion (TAAD)
(*ACTA2, BGN, CBS, COL1A1, COL3A1*, EFEMP2, FBN1*, FBN2, FLNA, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4*, TGFB2, TGFB3*, TGFB1*, TGFB2**)

Tumorerkrankungen und Polyposis-Syndrome⁵ (Bitte beachten Sie ggfs. entsprechende Indikationskriterien)

- 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
(*BMP1A*, CHEK2*, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN*, SMAD4*, STK11*, TP53**)
+ Sanger-Sequenzierung von *RPS20*
- Polyposis-Erkrankungen⁵
(*APC*, BMP1A*, MUTYH, NTHL1, PTEN*, SMAD4*, STK11**) + Sanger-Sequenzierung von *RNF43*
- Hyperplastisches Polyposis-Syndrom⁵
(*BMP1A*, MUTYH, NTHL1, PTEN*, SMAD4**)
+ Sanger-Sequenzierung von *RNF43*

*: es steht zusätzlich eine MLPA-basierte **Kopienzahl-analyse** zur Überprüfung von Auffälligkeiten zur Verfügung.

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

1 WICHTIGE INFORMATION zur Entnahme und zum Versand der Proben

Versand des Untersuchungsmaterials an uns bitte ausschließlich

- **beschriftet (Name/Geb.-Datum/ggfs. Barcode)**
- **ungekühlt**
- **gemeinsam mit allen benötigten Unterlagen**

Empfohlene Mengen und Handhabung:

DNA: Konzentration mindestens 30ng/µl, Mindestmenge für Panel-Analysen 300ng, für Panel- und MLPA-Analysen 1µg

EDTA-Blut (EDTA-Monovette sofort nach der Entnahme mehrmals schwenken): Erwachsene: 2,7 - 10 ml. Säuglinge/ Kleinkinder: 0,2 - 2,7 ml

Gewebeprobe: ca. 0,5 – 1,0 cm³ steril in Transportmedium (HAM's F10, 20% FCS und Antibiotikazusatz; Transportmedium bei uns erhältlich), alternativ in physiologischer Kochsalzlösung

Amnionzellen: Nativ: die verbleibende Menge nach Anlegen einer Zellkultur (mind. 1,5 ml). Kultiviert: eine gut bewachsene, mit Medium aufgefüllte Flasche (25 cm²)

CVS-Material: Nativ: Ca. 5 Zotten (ca. 10 mg) in Transportmedium (alternativ: RPMI-Medium/Invitrogen). Kultiviert: eine gut bewachsene, mit Medium aufgefüllte Flasche (25 cm²)

Aufgetropfte Blutstropfen (Guthrie-Cards): Blut auf Filtrierpapier (z.B. Sorte 903 von Schleicher&Schuell GmbH, Dassel) tropfen und trocknen lassen. Es kann unbehandeltes oder mit Antikoagulantien versehenes Blut verwendet werden.

Wangenschleimhautzellen (Abstriche der Mundschleimhaut): 6x fest mit dem Tupfer an der Innenseite der Wange entlang streichen, mind. 2 h trocknen lassen. Der Proband / Die Probandin soll in den letzten 30 min. vor der Probenentnahme nichts gegessen noch getrunken haben. Empfohlen: Tupfer, Plastikstab (ohne Medium), Fa. Sarstedt.