

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft
Name, Vorname und Adresse der Versicherten <span style="float: right;">geb. am</span>						
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.		Status			
Vertragsarzt-Nr.	VK gültig bis		Datum			

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

# PÄD



Durch die DAkkS nach DIN EN ISO 15189 akkreditiertes Labor. Die Akkreditierung gilt für den in der Urkundenanlage D-ML-13242-01-00 festgelegten Umfang, davon ausgenommen sind die mit \* gekennzeichneten Analysen.

## ANFORDERUNGSFORMULAR – PÄDIATRIE

EILT

### ANGABEN ZUM EINSENDER

Ansprechpartner für Rückfragen und Befundübermittlung:

Arztname, ggf. Station Telefon Telefax

Befundübermittlung bitte auch an:

Arztname, Anschrift

### ANGABEN ZUR PROBE

Abnahmedatum	<input type="checkbox"/> EDTA-Blut	<input type="checkbox"/> Heparin-Blut	<input type="checkbox"/> Chorionzotten/Fruchtwasser
Uhrzeit	<input type="checkbox"/> Abortmaterial	<input type="checkbox"/> DNA, extrahiert aus:	
	<input type="checkbox"/> Tumorblock	<input type="checkbox"/> Sonstiges Material:	

### ANGABEN ZUM PATIENTEN

Patient im Medizinisch Genetischen Zentrum bekannt:  Ja  Nein  Nein, aber Angehöriger (bitte Angabe des Namens oder der MGZ ID und des Verwandtschaftsverhältnisses):

Geschlecht:  weiblich  männlich

Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_

schwanger:  Nein  Ja Schwangerschaftswoche \_\_\_\_\_

pränatale Analyse:  Nein  Ja

Patient erkrankt:  Nein  Ja

Anamnese/Indikation:\*

Genetische Vorbefunde (Patient):\*  Nein  Ja

Genetische Vorbefunde (Angehöriger):\*  Nein  Ja

Angehörige(r) erkrankt:  Nein  Ja

\* Vorbefunde bitte angeben/beilegen

### ANGABEN ZUM KOSTENTRÄGER

gesetzlich versichert (Überweisungsschein Muster 10)

<input type="checkbox"/> Privat, ambulant	<input type="checkbox"/> Selbstzahler
<input type="checkbox"/> Privat, stationär	<input type="checkbox"/> Rechnung an Klinik
<input type="checkbox"/> § 116b SGB V	

**Kleines Panel: hellblaue ID** auf dem Anforderungsformular (Mutationssuche in bis zu 25 kb), kann direkt mit einem Überweisungsschein Muster 10 beauftragt werden. Diese Untersuchung belastet nicht das Laborbudget des überweisenden Arztes.

**Großes Panel: violette ID**, erfordert die Genehmigung durch die gesetzliche Krankenkasse. Gemäß EBM ist ein wissenschaftlich begründetes ärztliches Gutachten durch das beauftragte genetische Labor zu erstellen. Um ggf. ein Antragsverfahren in die Wege zu leiten benötigen wir ausführliche Daten zu Klinik und Vorbefunden.

### EINWILLIGUNG NACH GENDIAGNOSTIKGESETZ

Nach Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) bin ich mit den genetischen Untersuchungen entsprechend der beiliegenden Anforderung bzw. zur Klärung der obengenannten klinischen Fragestellung einverstanden. Ich habe verstanden, dass ich über Befunde informiert werde, die nach gegenwärtigem Wissen als Ursache der Erkrankung angesehen werden können.

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet und ausgewertet werden und ggf. in anonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden.

Ich bin mit der Befundübermittlung an die oben genannten Ärzte und den überweisenden Arzt einverstanden.

Ich erkläre mich einverstanden mit:

- der Weiterleitung des Untersuchungsauftrags bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor.  Nein
- der Verwendung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern.  Nein
- der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus.  Nein
- der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Qualitätssicherung.  Nein
- der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial/Ergebnissen in pseudonymisierter Form zu wissenschaftlichen Zwecken.  Nein

**Aufklärung zu Zusatzbefunden:** In seltenen Einzelfällen können medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit der oben genannten klinischen Fragestellung stehen, die aber nach aktuellem Wissenstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Familie haben. Über derartige Zusatzbefunde möchte ich informiert werden (Keine Auswahl wird als NEIN gewertet).  Ja  Nein

Diese Einwilligungserklärung gemäß GenDG gilt für mich bzw. stellvertretend für mein Kind und kann jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen werden. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Name, Vorname aufklärender Arzt

Ort, Datum

Unterschrift aufklärender Arzt

Unterschrift Patient(in) / gesetzliche(r) Vertreter(in)

## ▶ ZYTOGENETIK UND MOLEKULARZYTOGENETIK

- 000.00 Karyotypisierung (konventionelle Chromosomenanalyse)
- 000.00 Subtelomeranalyse

- 000.00 Microarray (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse)

*Hinweis: Bei gesetzlich versicherten Patienten ist vor der hochauflösenden Chromosomenanalyse eine konventionelle Chromosomenanalyse obligatorisch, wir bitten daher um folgende Angabe:*

eine konventionelle Chromosomenanalyse ist bereits erfolgt

eine konventionelle Chromosomenanalyse soll durchgeführt werden

- 000.00 Mikrodeletionssyndrome: s. Retardierungs- und Dysmorphiesyndrome

## ▶ AUGENERKRANKUNGEN

- 167.00 Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex (MAC) | 8 Gene
- 119.01 Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex (MAC) | 58 Gene
- 168.00 Katarakt – Basisdiagnostik | 14 Gene
- 120.01 Katarakt | 68 Gene
- 121.01 Vorderkammerdysgenesien, Axenfeld-Rieger-Syndrom | 16 Gene
- 169.00 Stickler-Syndrom – Basisdiagnostik | 3 Gene
- 122.01 Stickler-Syndrom / hohe Myopie | 15 Gene
- 000.00 Linsenluxation | *ADAMTSL4*
- 170.00 Linsenluxation – Basisdiagnostik | 3 Gene
- 123.01 Linsenluxation | 13 Gene
- 171.01 Juveniles Glaukom – Basisdiagnostik | 8 Gene
- 124.01 Okulärer / Okulokutaner Albinismus | 10 Gene
- 000.00 LHON (primäre 3 pathogene mtDNA-Mutationen)
- 000.00 LHON (weitere mtDNA-Mutationen)
- 125.01 Hereditäre Optikusatrophie | 9 Gene
- 172.00 Hornhautdystrophien | 20 Gene

## ▶ GEFÄSS- UND BINDEGEWEBSEKRANKUNGEN

- 173.00 Ehlers-Danlos Syndrom, vaskulärer Typ, Typ IV | *COL3A1*
- 282.00 Ehlers-Danlos Syndrom, klassischer Typ | 3 Gene
- 130.01 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) | 15 Gene
- 174.00 Marfan Syndrom – Basisdiagnostik | 4 Gene
- 127.01 Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektionen (TAAD) | 19 Gene
- 000.00 Morbus Osler | *ENG, ACVRL1*
- 000.00 Morbus Fabry | *GLA*
- 000.00 MELAS (*MT-TL1 m.3243A>G*)
- 000.00 CADASIL | *NOTCH3*
- 000.00 ADA2-Mangel | *CECR1*
- 129.01 Kollagen Typ IV-assoziierte Erkrankungen und Phänokopien | 5 Gene
- 193.01 Pulmonal arterielle Hypertonie (PAH) | 10 Gene
- 000.00 *TREX1*-assoziierte Erkrankungen | *TREX1*
- 128.01 Schlaganfall / Stroke-like Episodes | 22 Gene
- 175.01 Gefäß- und Bindegewebserkrankungen – Gesamtpanel | 68 Gene

## ▶ GERINNUNG / HÄMATOLOGIE

- 000.00 *MTHFR*-Variante C677T
- 000.00 Thrombophilie – Risikoprofil (Faktor II-20210G>A, Faktor V-Leiden)
- 000.00 X-chromosomale Agammaglobulinämie (XLA) | *BTK*
- 000.00 Alpha-Thalassämie | *HBA1, HBA2*
- 000.00 Beta-Thalassämie | *HBB*
- 000.00 Sichelzellanämie | *HBB (p.Glu7Val)*
- 603.00 Sphärozytose | 5 Gene
- 607.00 Thrombozytopenie | 10 Gene
- 649.00 Von Willebrand Syndrom | 2 Gene

## ▶ HERZERKRANKUNGEN

- 176.00 Kardiomyopathie, hypertrophisch – Basisdiagnostik | 12 Gene
- 072.02 Kardiomyopathie, hypertrophisch | 28 Gene
- 177.00 Kardiomyopathie, dilatativ – Basisdiagnostik | 11 Gene
- 073.02 Kardiomyopathie, dilatativ | 36 Gene
- 110.01 Kardiomyopathie – Säuglingsalter / frühe Kardiomyopathie | 23 Gene
- 074.01 Kardiomyopathie, mitochondrial | 12 Gene
- 035.01 Kardiomyopathie im Rahmen einer neuromuskulären Erkrankung | 46 Gene
- 088.02 Kardiomyopathien, umfassende Diagnostik | 88 Gene
- 000.00 Barth-Syndrom | *TAZ*
- 000.00 Danon-Disease | *LAMP2*
- 178.01 Long-QT-Syndrom (LQTS) / Brugada-Syndrom – Basisdiagnostik | 9 Gene
- 132.01 Long-QT-Syndrom (LQTS) | 16 Gene
- 179.01 Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie (ARVD) | 5 Gene
- 180.01 Catecholaminerge polymorphe VT (CPVT) – Basisdiagnostik | 5 Gene
- 133.01 Catecholaminerge polymorphe VT (CPVT) / Arrhythm. rechtsventrikuläre Dysplasie (ARVD) | 13 Gene
- 181.00 Arrhythmogene Erkrankungen | 26 Gene
- 182.00 Angeborene Herzfehler, syndromal | 11 Gene
- 183.00 Angeborene Herzfehler, isoliert – Basisdiagnostik | 13 Gene
- 184.00 Angeborene Herzfehler, isoliert | 37 Gene
- 185.00 Angeborene Herzfehler – Gesamtpanel | 47 Gene
- 159.01 Noonan-Syndrom | *PTPN11*
- 285.02 Noonan-Syndrom, weitere Gene | 7 Gene
- 160.01 Rasopathien | 19 Gene
- 174.00 Marfan Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathien | 4 Gene
- 186.00 Herzerkrankungen – Gesamtpanel | 157 Gene

## ▶ HIRNFEHLBILDUNGEN / NEURONALE MIGRATIONSTÖRUNGEN

- 571.00 Gyrierungsstörungen – Basisdiagnostik | 9 Gene
- 136.02 Gyrierungsstörungen (Lissenzephalie, Pach- und Polymicrogyrie) | 35 Gene
- 137.01 Periventriculäre noduläre Heterotopien | 3 Gene
- 138.02 Aicardi-Goutières-Syndrom und Phänokopien | 12 Gene
- 139.01 Holoprosenzephalie | 14 Gene
- 140.01 Neuronale Migrationsstörung mit Mikrozephalie | 8 Gene
- 141.02 Pontozerebelläre Hypoplasie | 10 Gene
- 000.00 ARX-assoziierte Krankheitsbilder | *ARX*
- 000.00 Tuberöse Sklerose | *TSC1, TSC2*
- 144.03 Hirnfehlbildungen / neuronale Migrationsstörungen | 269 Gene
- 112.03 Exomauswertung nach Panel ID 144.03

## LEBER- UND PANKREASERKRANKUNGEN

- Pankreatitis
  - 000.00 Stufe 1: Pankreatitis | *PRSS1*
  - 609.00 Stufe 2: Pankreatitis | 5 Gene
- 187.00 Alagille Syndrom | 2 Gene
- 188.00 Cholestase, progressiv familiär intrahepatisch | 5 Gene
- 189.00 Cholestase / parenchymaler Leberschaden | 61 Gene
- 191.00 Porphyrurie | 9 Gene

## LUNGENERKRANKUNGEN

- 193.01 Pulmonal arterielle Hypertonie (PAH) | 10 Gene
- 000.00 Cystische Fibrose | *CFTR*, häufigste Varianten
- 000.00 Cystische Fibrose | *CFTR*, vollständige Sequenzierung
- 197.00 Angeborene Atemwegserkrankungen – Basisdiagnostik | 13 Gene

## MITOCHONDRIALE ERKRANKUNGEN

### MITOCHONDRIALE ENZEPHALOPATHIE / HEPATOMYOPATHIE

- 000.00 Leigh-Syndrom, maternal, *MT-ATP6* (m.8993T>C/G)
- 266.01 Leigh-Syndrom – Basisdiagnostik nukleäre Gendefekte | 11 Gene
- 264.01 Mitochondriale Hepato(enzephalomyo)pathie, Basisdiagnostik | 11 Gene
- 000.00 Alpers-Syndrom | *POLG*
- 054.02 CoQ10-Defizienz | 14 Gene
- 087.03 Mitochondriopathien – Gesamtpanel | 243 Gene
- 265.01 Enzephalopathien (mitochondrial/epileptisch) | 434 Gene
- 112.03 Exomauswertung nach Panel ID 265.00

### MITOCHONDRIALE MYOPATHIE

- 000.00 Mitochondriale Myopathie, mitochondriale Gendefekte
- $\Delta^1$  CPEO, mitochondrial – mtDNA-Deletion/en
  - <sup>1</sup> vorzugsweise Muskel-DNA
- 253.01 CPEO, dominant | 7 Gene
- 254.00 CPEO, rezessiv | 11 Gene
- 255.00 CPEO und Phänokopien | 35 Gene
- 069.02 Mitochondriale Myopathie, nukleäre Gendefekte | 36 Gene

### MITOCHONDRIALE SYNDROME

- 000.00 MELAS | *MT-TL1* m.3243A>G
- 000.00 MERRF | *MT-TK*
- 000.00 LHON | 3 primäre pathogene mtDNA-Varianten
- 000.00 LHON | weitere mtDNA-Varianten
- 000.00 NARP und Leigh-Syndrom, maternal | *MT-ATP6* (m.8993T>C/G)
- 000.00 Pearson-Syndrom | mtDNA-Deletion/en
- 000.00 Kearns-Sayre-Syndrom | mtDNA-Deletion/en

### MT-DNA / DELETION, DEPLETION, SEQUENZANALYSE

- $\Delta$  mtDNA-Deletion (PCR)
- $\Delta$  mtDNA-Deletionen
- $\Delta^1$  mtDNA-Depletion
  - <sup>1</sup> vorzugsweise Muskel-DNA
- 000.00 mtDNA-Komplettsequenzierung

## NEPHROLOGIE, ENDOKRINOLOGIE UND ELEKTROLYTE

- 000.00 Adrenogenitales Syndrom | *CYP21A2*
- 000.00 Polyzystische Nieren | *PKD1*
- 000.00 Polyzystische Nieren | *PKD2*
- 200.00 Tubulointerstitielle Nierenerkrankung, dominant | 4 Gene
- 201.02 Polyzystische Lebererkrankung | 6 Gene
- 202.01 Polyzystische Nieren | 17 Gene
- 203.00 Alport-Syndrom / Syndrom der dünnen Basalmembran | 4 Gene
- 204.00 Branchio-oto-renales / Brachiootisches Syndrom | 3 Gene
- 205.00 Renal Tubuläre Dysgenese | 4 Gene
- 206.00 Fehlbildungen ableitende Harnwege | 9 Gene
- 207.00 Nierenhypoplasie und Nierenagenese | 8 Gene
- 208.00 Fraser-Syndrom | 3 Gene
- 209.00 Fehlbildungen der Nieren und abl. Harnwege (CAKUT) | 30 Gene
- 000.00 Hyper/Hypokalzämie | *CASR*
- 211.00 Hyperkaliämie / Pseudohypoaldosteronismus | 4 Gene
- 212.00 Hypokaliämie und Gitelmann-/Bartter-Syndrom | 8 Gene
- 213.00 Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) | 14 Gene
- 214.00 Nierensteine | 11 Gene
- 215.00 Nephrotisches Syndrom – Basisdiagnostik | 5 Gene
- 216.00 Nephrotisches Syndrom | 26 Gene
- 217.00 FSGS – Basisdiagnostik | 8 Gene
- 218.00 FSGS | 13 Gene

## ▶ NEUROGENETIK

### BEWEGUNGSSTÖRUNGEN / ATAXIE

- 000.00 Episodische Ataxie Typ 2 | *CACNA1A*
- 226.01 Episodische Ataxie – Basisdiagnostik | 7 Gene inkl. *CACNA1A*
- 090.02 Episodische Ataxie und Phänokopien | 23 Gene
- 000.00 GLUT1-Defizienz | *SLC2A1*
- 000.00 FXTAS (Fragiles-X-Tremor-Ataxie-Syndrom), *FMR1*-Repeat

#### Ataxie, dominant

- 000.00 SCA1,2,3,6,7 und 17 – dominant | Repeat
- 000.00 SCA8 – dominant | Repeat
- 000.00 DRPLA – dominant | Repeat
- 569.00 Ataxie – dominant – nach Repeat-assoziierten SCAs | 6 Gene
- 149.03 Ataxie – Gesamtpanel | 98 Gene

#### Ataxie, rezessiv

- 000.00 Friedreich Ataxie (FRDA) – rezessiv | Repeat
- 283.00 Ataxie – rezessiv, mit sensibler Neuropathie | *POLG*, *SACS*
- 284.00 Ataxie – rezessiv, mit Spastik | *SPG7*, *SACS*
- 223.00 Ataxie – rezessiv, mit okulomotorischer Apraxie | *APTX*, *SETX*
- 224.00 Ataxie – rezessiv, Ataxia Teleangiectasia | *ATM*
- 092.03 Ataxie – rezessiv – Basisdiagnostik | 6 Gene
- 225.00 Ataxie – rezessiv | 20 Gene
- 149.03 Ataxie – Gesamtpanel | 98 Gene

### BEWEGUNGSSTÖRUNGEN / SPASTISCHE PARAPARESE

- 147.01 Hereditäre spastische Paraparese – Basisdiagnostik | 11 Gene
- 148.01 Hereditäre spastische Paraparese | 97 Gene

### BEWEGUNGSSTÖRUNGEN / DYSTONIE / DYSKINESIE

- 227.00 Dystonie, isoliert – Basisdiagnostik | 8 Gene
- 228.00 Dystonie mit Myoklonus | 4 Gene
- 229.00 Dystonie mit Parkinsonismus / DOPA-responsiv | 10 Gene
- 000.00 Dyskinesie, episodisch kinesigen | *PRRT2*
- 000.00 Dyskinesie, mit fazialer Myokymie | *ADCY5*
- 230.00 Dyskinesie, paroxysmal / mit Dystonie | 6 Gene
- 231.01 Dystonie, Dyskinesie | 37 Gene

## ▶ NEUROMUSKULÄRE ERKRANKUNGEN

### FETALE AKINESIE / ARTHROGRYPPOSIS MULTIPLEX CONGENITA (AMC)

- 581.00 Fetale Akinesie / Arthrogryp. Multiplex Cong. (AMC) – Basisdiagnostik | 6 Gene
- 078.02 Fetale Akinesie / Arthrogryp. Multiplex Cong. (AMC) | 186 Gene

### MALIGNE HYPERTHERMIE

- 076.00 Maligne Hyperthermie, Suszeptibilität | *CACNA1S*, *RYR1*

### MYOTONIE / MYOTONE DYSTROPHIE

- 000.00 Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) | DMPK-Repeat
- 000.00 Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2, PROMM) | ZNF9-Repeat
- 000.00 Myotonie, Chloridkanal-assoziiert | *CLCN1*
- 000.00 Myotonie, Paramyotonie, Natriumkanal-assoziiert | *SCN4A*
- 245.00 Schwartz-Jampel Syndrom, Typ 1 | *HSPG2*
- 000.00 Neuropathie mit Neuromyotonie | *HINT1*
- 244.00 Myotonie | 8 Gene

### PERIODISCHE PARALYSE

- 000.00 Andersen-Tawil Syndrom | *KCNJ2*
- 077.01 Periodische Paralyse | 5 Gene

### KONGENITALE MYASTHENIE / NEONATALE APNOE

- 246.00 CMS – Kongenitale Myasthene Syndrome – Basispanel | 14 Gene
- 033.02 CMS – Kongenitale Myasthene Syndrome | 29 Gene
- 000.00 Kongenitale zentrale Hypoventilation | *PHOX2B*
- 038.01 Neonatale Apnoen | 13 Gene

### BEWEGUNGSSTÖRUNGEN / CHOREA

- 000.00 Choreatiforme Bewegungsstörung | Stufendiagnostik
- 000.00 Stufe 1: Chorea Huntington | HTT-Repeat
- 000.00 Stufe 2: SCA17 und DRPLA
- 232.00 Stufe 3: Choreatiforme Bewegungsstörung | 9 Gene
- 233.01 Bewegungsstörungen – Gesamtpanel | 239 Gene

### DEMENZ / NEURODEGENERATION / LEUKODYSTROPHIE

- 000.00 Chorea Huntington | HTT-Repeat
- 080.02 Neurodegeneration mit Eisenspeicherung, NBIA | 12 Gene
- 236.01 Neuroakanthozytose | 5 Gene
- 239.01 Leukodystrophie, mit Hypomyelinisierung – Basisdiagnostik | 12 Gene
- 240.00 Leukodystrophie, mit Hypomyelinisierung | 23 Gene
- 241.00 Leukodystrophie | 56 Gene

### EPILEPSIE

- 242.00 Neugeborenenkrämpfe – Basisdiagnostik | 10 Gene
- 000.00 Dravet-Syndrom | *SCN1A*
- 146.02 Fiebergebundene Anfälle | 10 Gene
- 000.00 GLUT1-Defizienz | *SLC2A1*
- 003.02 Benigne fam. neonatale und infantile Epilepsie | 5 Gene
- 004.01 Familiäre fokale Epilepsie | 9 Gene
- 005.02 Epilepsie und Hypomyelinisierung | 23 Gene
- 008.02 Progressive Myoklonus Epilepsie | 38 Gene
- 085.03 Epilepsie – Gesamtpanel | 260 Gene

### Epileptische Enzephalopathien

- 000.00 Nekrotisierende Enzephalopathie (ANE) | *RANBP2* (gezielt)
- 243.00 Frühkindliche Epilepsie – Basisdiagnostik | 8 Gene
- 265.01 Epilepsie / Enzephalopathie (mitoch./epileptisch) | 434 Gene
- 112.03 Exomauswertung nach Panel ID 265.00

### MIGRÄNE / PAROXYSMALE NEUROLOGISCHE STÖRUNGEN

- 150.00 Familiäre hemiplegische Migräne | 5 Gene
- 151.00 Hyperekplexie | 5 Gene

### MYOPATHIEN / MUSKELDYSTROPHIEN

- 037.02 Muskelschwäche, Säuglings- bis Kindesalter, floppy infant | 128 Gene
- 089.03 Myopathien / Muskeldystrophien – Gesamtpanel | 228 Gene

### Gliedergürteldystrophien / Distale Myopathien

- Dystrophinopathie, X-chromosomal
  - 000.00 Stufe 1: Duchenne/Becker | DMD-Dosisanalyse
  - 020.00 Stufe 2: Duchenne/Becker | DMD-Punktmutationsanalyse
- 247.00 Gliedergürteldystrophien / LGMD (nicht-DMD-ass.) | 8 Gene
- 022.00 Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie | 6 Gene
- 574.01 Einschlusskörper Myopathie/distale Myopathie | 9 Gene
- 575.00 Myofibrilläre Myopathie | 8 Gene
- 047.03 Distale Myopathie | 37 Gene
- 089.03 Myopathien / Muskeldystrophien – Gesamtpanel | 228 Gene

### Kongenitale Muskeldystrophien / Strukturmyopathien

- 249.00 COL6 (Bethlem/Ullrich) | 3 Gene
- 031.02 Dystroglycanopathien | 14 Gene
- 257.00 Central-Core-Myopathie – RYR1-Gen | *RYR1*
- 028.01 Zentronukleäre Myopathie | 5 Gene
- 026.03 Strukturmyopathie – Nemaline / Core / Zentronuklär | 19 Gene
- 043.01 Myopathie mit Kontrakturen und/oder Rigid Spine | 26 Gene
- 251.00 Kongenitale Muskeldystrophie | 29 Gene

**Fazioskapulohumerale Muskeldystrophien**

- <sup>1</sup> FSHD1, D4Z4-repeat Allel <sup>2</sup>
  - <sup>1</sup> 10 ml frisch abgenommenes EDTA-Blut erforderlich
  - <sup>2</sup> Diagnostik in Zusammenarbeit mit Prof. Dr. med. Martin Zenker, Institut für Humangenetik, Otto-von-Guericke Universität Magdeburg
- 252.01 FSHD2 und FSHD1-Phänokopien | 6 Gene

**Okulopharyngeale Muskeldystrophie (OPMD)**

- 000.00 OPMD | PABPN1-Repeat

**Chronisch progressive externe Ophthalmoplegie, CPEO**

- <sup>3</sup> CPEO, sporadisch, mitochondrial – mtDNA-Deletion (PCR)
  - <sup>3</sup> vorzugsweise Muskel-DNA
- 253.01 CPEO, autosomal dominant | 7 Gene
- 254.00 CPEO, autosomal rezessiv | 11 Gene
- 255.00 CPEO und Phänokopien | 35 Gene

**Metabolische Myopathien**

- 000.00 CPT2-Mangel | CPT2
- 000.00 Glutarazidurie Typ 2 | ETFDH
- 000.00 MAD-Mangel | AMPD1 c.133C>T (p.Gln45\*)
- 000.00 McArdle | PYGM
- 000.00 Morbus Pompe | GAA
- 256.00 Metabolische Myopathie – Basisdiagnostik | 10 Gene
- 025.02 Metabolische Myopathie / Rhabdomyolyse | 30 Gene

**Viszerale Myopathien**

- 000.00 Viszerale Myopathie | ACTG2

**NEUROPATHIEN / MOTONEURONERKRANKUNGEN****Neuropathien / CMT – motorisch und sensibel**

- Neuropathie, demyelinisierend | Stufendiagnostik
  - 000.00 Stufe 1: PMP22-Dosistestung
  - 286.00 Stufe 2: Neuropathie, motorisch-sens., CMT1 – Basispanel | 10 Gene
  - 288.00 Stufe 3: Neuropathie CMT1, CMT2, dHMN | 118 Gene
- Neuropathie, axonal | Stufendiagnostik
  - 287.01 Stufe 1: Neuropathie, motorisch-sensibel, CMT2 – Basispanel | 8 Gene
  - 288.00 Stufe 2: Neuropathie CMT1, CMT2, dHMN | 118 Gene

**Neuropathien / dHMN – motorisch**

- 258.00 Neuropathie, motorisch / dHMN – Basisdiagnostik | 11 Gene
- 288.00 Neuropathie CMT1, CMT2, dHMN | 118 Gene

**Neuropathien / HSAN – sensibel**

- 289.00 Neuropathie, Natriumkanal-assoziiert | SCN9A, SCN10A, SCN11A
- 259.00 Neuropathie, sensorisch / HSAN1 und HSAN2 | 10 Gene
- 260.00 Neuropathie, sensorisch / HSAN3 und HSAN4 | IKBKAP, NTRK1
- 015.02 Neuropathie, sensorisch (autonom) – HS(A)N | 25 Gene

**Neuropathien – weitere Untersuchungen**

- 000.00 Neuropathie, HNPP | Stufendiagnostik
  - 000.00 Stufe 1: PMP22-Dosistestung
  - 000.00 Stufe 2: PMP22-Sequenzierung
- 000.00 Hereditäre neuralgische Amyotrophie (HNA) | SEPT9
- 000.00 Transthyretin (TTR) Amyloid-Neuropathie | TTR
- 000.00 Congenital-Cataract-Facial-Dysmorphism: CTD1P1-IVS6+389C>T

**Spinale / Spinobulbäre Muskelatrophie**

- 000.00 Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy | AR-Repeat
- 000.00 Spinale Muskelatrophie (SMA) | SMN1-Deletion

**Differentialdiagnosen zur infantilen SMA:**

- 000.00 Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) | DMPK-Repeat
- 000.00 Prader-Willi-Syndrom, Methylierungstest 15q11-q13
- 000.00 SMARD1 | IGHMBP2
- 261.00 Differentialdiagnosen infantile SMA | 5 Gene
- 294.00 Strukturmyopathie – Basisdiagnostik Säugling | 4 Gene
- 037.02 Muskelschwäche, Säuglings- bis Kindesalter | 128 Gene

**Differentialdiagnosen zur adulten SMA:**

- 262.00 Differentialdiagnosen adulte SMA | 9 Gene
- 152.01 Motoneuropathie proximal/spinale Muskelatr. | 25 Gene

**Amyotrophe Lateralsklerose**

- 000.00 Amyotrophe Lateralsklerose (FTD-ALS) | C9orf72-Repeat
- 263.00 Amyotrophe Lateralsklerose, familiär – Basisdiagnostik | 7 Gene
- 019.02 Amyotrophe Lateralsklerose, familiär | 30 Gene
- 086.02 Neuropathien / Motoneuropathien – Gesamtpanel | 269 Gene

**PHARMAKOGENETIK**

- 000.00 5-FU Toxizität \*

- 000.00 Thiopurintoxizität \*

\* Selbstzahlerleistungen, bitte Kostenvoranschlag anfordern.

**RETARDIERUNGS- UND DYSMORPHIESYNDROME****BASISDIAGNOSTIK ENTWICKLUNGSSTÖRUNG**

- Karyotypisierung und Microarray siehe ► **Zytogenetik** (Seite 2)
- 000.00 Fragiles X-Syndrom | FMR1-Repeat

**X-CHROMOSOMALE MENTALE RETARDIERUNG**

- 000.00 Fragiles X-Syndrom | FMR1-Repeat
- 000.00 X-chrom. Alpha-Thalassämie mit mentaler Retardierung | ATRX
- 268.01 X-chrom. mentale Retardierung – Basisdiagnostik | 7 Gene
- 154.01 X-chrom. mentale Retardierung | 115 Gene

**METHYLIERUNGSSTÖRUNGEN****Angelman-Syndrom (AS), Stufendiagnostik**

- 000.00 Stufe 1: Angelman-Syndrom | Methylierungstest 15q11-q13
- 000.00 Stufe 2: Angelman-Syndrom | UBE3A
- 269.01 Stufe 3: Angelman/Rett-ähn. Phänotypen | 9 Gene inkl. UBE3A, MECP2
- 155.01 Angelman/Rett-ähn. Phänotypen | 23 Gene

**Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS)**

- 000.00 BWS | Methylierungstest 11p15
- 000.00 BWS, bei unauff. Methylierungstest | CDKN1C
- 270.00 Differentialdiagnose BWS: Asymmetrischer Großwuchs und Phakomatosen | 20 Gene

**Prader-Willi-Syndrom (PWS)**

- 000.00 PWS | Methylierungstest 15q11-q13
- 000.00 PWS, bei unauff. Methylierungstest | MAGEL2

**Silver-Russell-Syndrom (SRS)**

- 000.00 SRS | Methylierungstest 11p15.5
- 000.00 SRS | Methylierungstest 7p12.1 und 7q32.2
- 000.00 SRS, bei unauff. Methylierungstest: IMAGe-Syndrom | CDKN1C

**Temple-Syndrom**

- 000.00 Temple-Syndrom | Methylierungstest 14q32

**WEITERE SYNDROME**

- 000.00 Achondroplasie | FGFR3
- 000.00 ARX-assoziierte Krankheitsbilder | ARX
- 270.00 Asymmetrischer Großwuchs und Phakomatosen | 20 Gene
- 301.00 CHARGE Syndrom | CHD7
- 000.00 Coffin-Lowry-Syndrom | RPS6KA3
- 158.00 Coffin-Siris- und Nicolaides-Baraitser-Syndrom | 7 Gene
- 157.01 Cohesinopathien (Cornelia de Lange-Syndrom) | 7 Gene
- 580.00 Cornelia-de-Lange Syndrom | 5 Gene
- 000.00 Hypochondroplasie | FGFR3
- 271.00 Kabuki Syndrom | KMT2D, KDM6A

- 000.00 Lipodystrophie Berardinelli-Seip | *BCL2*
- 272.01 Makrozephalie – Basisdiagnostik | 6 Gene
- 156.02 Makrozephalie | 44 Gene
- 273.00 Metabolische Dysmorphiesyndrome | 44 Gene
- 000.00 Menkes-Syndrom | *ATP7A*
- 000.00 Mowat-Wilson-Syndrom | *ZEB2*
- 159.01 Noonan-Syndrom | *PTPN11*
- 285.02 Noonan-Syndrom, weitere Gene | 7 Gene
- 160.01 Rasopathien | 19 Gene
- 290.00 Neurofibromatose 1 | *NF1*
- 579.00 Neurofibromatose 1 und Legius Syndrom | *NF1, SPRED1*
- 000.00 Pitt-Hopkins-Syndrom | *TCF4*
- 000.00 *PTEN*-assoziierte Erkrankungen | *PTEN*
- 000.00 Rett-Syndrom | *MECP2*
- 155.01 Rett-Syndrom und Differentialdiagnosen | 23 Gene
- 291.00 Sotos- und weitere Großwuchssyndrome | 5 Gene
- 275.00 Syndromale Kraniosynostosen | 7 Gene
- 000.00 Smith-Magenis-Syndrom | *RAI1*
- 000.00 Stüve-Wiedemann-Syndrom | *LIFR*
- 276.00 Syndrome mit Extremitätenfehlbildungen | 25 Gene
- 161.02 Syndromale Erkrankungen – Gesamtpanel | 353 Gene
- 000.00 Thanatophore Dysplasie | *FGFR3*
- 000.00 Weaver-Syndrom | *EZH2*

## MIKRODELETIONSSYNDROME – GEZIELTE DIAGNOSTIK

### Mikrodeletionssyndrome

- 000.00 Autismus | Mikrodeletion 16p11.2
- 000.00 Cri-du-chat-Syndrom | Mikrodeletion 5p15.2
- 000.00 Di-George-Syndrom | Mikrodeletion 22q11.2
- 000.00 Mikrodeletions-Syndrom 1p36 | Mikrodeletion 1p36
- 000.00 Miller-Dieker-Syndrom | Mikrodeletion 17p13.3
- 000.00 Phelan-McDermid-Syndrom | Mikrodeletion 22q13.3
- 000.00 *SHOX* | Mikrodeletion Xp22.32
- 000.00 Smith-Magenis-Syndrom | Mikrodeletion 17p11.2
- 000.00 Wolf-Hirschhorn-Syndrom | Mikrodeletion 4p16.3
- 000.00 Williams-Beuren-Syndrom | Mikrodeletion 7q11.23
- 000.00 Mikrodeletions-Syndrom, weiteres:

### Uniparentale Disomien

- ! Uniparentale Disomie Chromosom 7 (UPD7)
- ! Uniparentale Disomie Chromosom 11 (UPD11)
- ! Uniparentale Disomie Chromosom 15 (UPD15)
- ! Uniparentale Disomie, weitere:

## STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

- 000.00 Adrenogenitales Syndrom | *CYP21A2*
- 000.00 Alpha-1-Antitrypsinmangel | *SERPINA1*, häufigste Varianten
- 054.02 CoQ10-Defizienz | 14 Gene
- 000.00 Cystische Fibrose | *CFTR*, häufigste Varianten
- 000.00 Cystische Fibrose | *CFTR*, vollständige Sequenzierung
- 595.00 Glycin Enzephalopathie | 3 Gene
- 000.00 Guanidino-Acetat-Methyltransferase (GAMT)-Mangel | *GAMT*
- 162.00 Kongenitale Glykosylierungs-Defekt (CDG)-Syndrome | 38 Gene
- 000.00 Menkes-Syndrom | *ATP7A*
- 278.00 Methylmalonazidurie | 8 Gene
- 279.00 Molybdän-Cofaktor-Mangel | 3 Gene
- 000.00 Morbus Meulengracht | *UGT1A1-Repeat*
- 280.00 Neuronale Lipofuscinosen (NCL) | 11 Gene

### Diabetes

- 617.00 Diabetes, neonatal | 5 Gene
- 213.00 Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) | 14 Gene
- 000.00 Diabetes, mitochondrial | *MT-TL1* m.3243A>G

### Fettstoffwechselstörungen

- 000.00 Stufe 1: Familiäre Hypercholesterinämie | *LDLR*
- 621.00 Stufe 2: Familiäre Hypercholesterinämie, seltene Ursachen | 3 Gene
- 619.00 Hypertriglyceridämie oder gemischte Hyperlipidämie | 8 Gene

### Hämochromatose

- 000.00 Stufe 1: Hämochromatose | *HFE*, häufigste Varianten
- 626.00 Stufe 2: Hämochromatose, seltene Ursachen | 6 Gene

## TUMORERKRANKUNGEN

### KINDLICHE TUMORERKRANKUNGEN

- 000.00 LiFraumeni-Syndrom | *TP53, CHEK2*
- 646.01 Medulloblastom | *APC, PTCH1, PTCH2, SUFU*
- 647.01 Hirn-Tumore | *APC, CDKN2A, PTCH1, STK11, SUFU, TP53, TSC1, TSC2*
- 645.00 Konstitutionelle MMR-Defizienz (CMMRD) | *MLH1, MSH2, MSH6, PMS2*

- 701.00 Rhabdoide Tumore | *SMARCA4, SMARCB1*
- 000.00 Wilms-Tumor (Nephroblastom) | *WT1*
- 648.01 Kindliche Tumorerkrankungen – umfassende Diagnostik | *ALK, APC, BRCA1, BRCA2, CBL, CDKN1B, CDKN1C, DICER1, DIS3L2, EZH2, GPC3, GPC4, MAP2K1, MAP2K2, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, NF2, NRAS, PALB2, PHOX2B, PIK3CA, PMS2, PTCH1, PTCH2, PTEN, PTPN11, RAF1, RB1, RET, RUNX1, SHOC2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SOS1, STK11, SUFU, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1*

## WEITERE DIAGNOSTIK

- 000.00 Narkolepsie | HLA-DQB1\*0602 Allel
- 000.00 Familiäres Mittelmeerfieber | *MEFV*
- 631.00 Periodische Fiebersyndrome / Autoinflammatorische Syndrome | 7 Gene

- 000.00 X-Inaktivierung

## EXOM SEQUENZIERUNG UND INDIVIDUELLE PANELS

- 164.01 Schwere rezessive Erkrankungen | 435 Gene
- 112.03 Klinisches Exom Panel<sup>o</sup> | 3.963 Gene
- 165.03 Whole Exome<sup>o</sup>, Indexpatient
- 165.03 Whole Exome<sup>o</sup>, Trio-Analyse

Alle NGS-Panels in unserem Labor sind, mit Ausnahme der mit <sup>o</sup> gekennzeichneten, akkreditiert und unterliegen sehr hohen, international anerkannten Qualitätsstandards. Die Gen-Zusammenstellung der Panels wird durch unser ärztlich-naturwissenschaftliches Team laufend aktualisiert (s. [www.mgz-muenchen.de](http://www.mgz-muenchen.de)).