

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		geboren am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

## MVZ Institut für Klinische Genetik und Tumorgenetik Bonn

Dr. med. Nicolai Kohlschmidt und Kollegen  
Fachärzte für Humangenetik

Maximilianstraße 28d  
53111 Bonn

Tel: 02 28/969 68 67-0  
Fax: 02 28/969 68 67-6

info@genetik-bonn.de  
www.genetik-bonn.de

## Genetische Diagnostik (Pädiatrie/Neurologie)

Alle Analysen aus 3-5 ml EDTA-Blut (rote Monovette), numerische Chromosomen- und Fish-Analysen zusätzlich 2-5 ml Heparin-Blut (orange Monovette). Bei Neugeborenen und Säuglingen je nach Fragestellung auch geringere Mengen möglich, bei einigen Untersuchungen auch ein Wangenschleimhautabstrich, Rücksprache empfohlen. Telefonische Auskünfte, Anforderung von Versandmaterial und Kurierdienstanforderung in Eilfällen: 02 28/969 68 67-27

### Einverständniserklärung bitte beachten!

Entnahmedatum (wichtig):

Material:  Heparin-Blut  DNA  Zell-Suspension  
 EDTA-Blut  Hautbiopsie  Schleimhaut

Klinische Diagnose / Verdacht / Symptome:

- selbst betroffen  
 prädiktiv  
 Mutation in der Familie bekannt (Kopie des Befundes erbeten)  
 Welche: \_\_\_\_\_

Familienanamnese, evtl. Stammbaum:

Herkunft (Land):

### Einverständniserklärung Nicht Zutreffendes/nicht Gewünschtes bitte streichen.

Ich bin mit den rückseitig aufgeführten (angekreuzten) genetischen Untersuchungen, deren Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft mir in einem Aufklärungsgespräch von Frau/Herrn Dr. (verantw. Ärztin/Arzt) \_\_\_\_\_ erläutert wurden, einverstanden.

Nach Abschluss der Analyse(n) verbleibendes Untersuchungsmaterial übereigne ich hiermit gemäß §950 BGB dem Labor, welches die Analyse durchführt. Die Untersuchungsergebnisse müssen vom Labor nicht entsprechend den gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie mir bzw. meiner Familie auch in Zukunft zur Verfügung stehen.

Datum/Unterschrift:

### Alternativ

Ich, \_\_\_\_\_ (verantw. Ärztin/Arzt) versichere, dass ich die Patientin/den Patienten über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchungen aufgeklärt habe und diese/r gegenüber mir ihr/sein Einverständnis erklärt hat.

Datum/Unterschrift:

### Einsender (Stempel)/Fax.

Überweisungs-Schein (Muster 10) liegt bei.  
**Ihr Labor-Budget wird nicht belastet.**

Rechnung an Einsender

Selbstzahler, Rechnung an Patient/in

Name/Unterschrift

Ansprechpartner-Station/Tel.

# Untersuchungsauftrag Molekular-, Molekularcyto- und Cytogenetik

## Chomosen-Analyse (Heparin- und EDTA-Blut)

- Mikroskopische Beurteilung (bei Groß-/Kleinwuchs, Fehlgeburten, Kinderwunsch, V.a. Trisomie)
- CGH-Array** (Mikrodeletions-/Duplikationsanalyse) (bei Syndromverdacht/Entwicklungsstörung)
- Chromos. Mikrodeletionen (1p36, DiGeorge, Wolf-Hirschhorn, Miller-Dieker, Smith-Magenis, Williams-Beuren) **bitte benennen**

## Monogene Erkrankungen (EDTA-Blut)

### Entwicklungsstörungen/Dysmorphie-Syndrome

- Fragiles-X-Syndrom [*FMR1*]
- Prader-Will-Syndrom/Angelman-Syndrom [*Methyl., SNRPN, ggfs. UBE3A-Seq.*]
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom/Silver-Russell-Syndrom

### Neurologische/Neuromuskuläre Krankheiten

- Myotone Dystrophie Typ 1 (Curschmann-Steinert) [*DMPK*]
- Spinale Muskelatrophie/SMA [*SMN1*]

# NGS/Panel-Diagnostik (Einzelgen-Analyse nach Rücksprache)

Fettgedruckte bzw. besonderen phänotypischen Untergruppen zugeordnete Gene und Analysen der Stufe 1 wurden entsprechend der Prävalenz ausgewählt und werden im Rahmen einer Stufendiagnostik als sogenannte Typ A-Diagnostik vorrangig ausgewertet. Darüber hinaus gehende Genanalysen erfolgen im zweiten Schritt. Eine Priorisierung einzelner Gene ist durch Ankreuzen oder Umkringeln jederzeit möglich.

## Epilepsien (frühkindlich) BN\_005

AARS1	CHD2	GABRA1	LGI1	PRRT2	ST3GAL5
ADAR	CHRNA2	GABRB3	MAGI2	RNASEH2A	STX1B
ALDH5A1	CHRNA4	GABRD	MBD5	RNASEH2B	<b>STXBP1</b>
ALDH7A1	CHRN2	<b>GABRG2</b>	MECP2	RNASEH2C	SYNGAP1
AP3B2	CNTNAP2	GNAO1	MEF2C	SAMHD1	SZT2
ARHGEF9	CPA6	GRIN1	NHLRC1	<b>SCN1A</b>	TBC1D24
ARSA	CSTB	GRIN2A	NR2F1	<b>SCN1B</b>	TCF4
ARX	DDX3X	GRIN2B	NRXN1	<b>SCN2A</b>	TPP1
ASAH1	DEPDC5	HCN1	OCLN	SCN3A	TREX1
ATP1A2	DNM1	IER3P1	<b>PCDH19</b>	SCN8A	TSC1/2
ATP1A3	DOCK7	ITPA	PDHA1	SCN9A	UBE2A
ATRX	DYRK1A	KANSL1	PDHX	<b>SLC2A1</b>	WWOX
C12ORF57	EEF1A2	KCNA2	PHF6	<b>/GLUT1</b>	
CACNA1A	EFHC1	KCNB1	PIGA	SLC9A6	
CACNA1H	EHMT1	KCNJ10	PIGN	SLC12A5	
CACNA2D1	EPM2A	KCNQ2	PIGT	SLC13A5	
CACNB4	FAR1	KCNQ3	PLCB1	SLC25A22	
CASK	FOLR1	KCNT1	PNKP	SMS	
CASR	FOXG1	KCTD7	PNPO	SPTAN1	
<b>CDKL5</b>	FRRS1L	KPNA7	<b>POLG</b>	ST3GAL3	

## Hirnfehlbildungen

Primäre Mikrocephalie<sup>PM</sup>

BN\_006

<input type="checkbox"/> Hirnstrukturanomalien <sup>HSA</sup>	<input type="checkbox"/> Holoprosencephalie/Schizencephalie <sup>HPS</sup>			
<input type="checkbox"/> Leukoencephalopathie/Aicardi-Goutieres-S./Leukodystrophie <sup>LEP</sup>				
<input type="checkbox"/> Pontocerebelläre Hypoplasie <sup>PH</sup>	<input type="checkbox"/> Seckel/MOPD <sup>SeM</sup>			
ACTB	DCX <sup>HSA</sup>	INPP5E	PIK3CA	SIX3 <sup>HPS</sup>
ACTG1	DPYD	ISPD <sup>HSA</sup> /CRPPA	PIK3R2	SNX14
ADAR <sup>LEP</sup>	DYNC1H1	KCNJ10	PLP1 <sup>LEP</sup>	SZT2
AHI1	DYRK1A	KIAA1279/KIFBP	PNKP	TBC1D20
AKT3	EIF2B1 <sup>LEP</sup>	KIF11	POMGnT1 <sup>HSA</sup>	TGIF1 <sup>HPS</sup>
AMPD2 <sup>PH</sup>	EIF2B2 <sup>LEP</sup>	KIF2A	POMK/SGK196	TMEM5/RXYLT1
ARFGEF2	EIF2B3 <sup>LEP</sup>	KIF5C	POMT1 <sup>HSA</sup>	TMEM216
ARX	EIF2B4 <sup>LEP</sup>	KPNA7	POMT2 <sup>HSA</sup>	TREX1 <sup>LEP</sup>
ASPM <sup>PM</sup>	EIF2B5 <sup>LEP</sup>	LAMA2	PTCH1 <sup>HPS</sup>	TSEN2 <sup>PH</sup>
ATR <sup>SeM</sup>	EOMES	LAMB1	RAB18	TSEN34 <sup>PH</sup>
B3GALNT2	EXOSC3 <sup>PH</sup>	LAMC3	RAB3GAP1	TSEN54 <sup>PH</sup>
B3GNT1	FGF8 <sup>HPS</sup>	LARGE1	RAB3GAP2	TUBA1A <sup>HSA</sup>
/B4GAT1	FH	LIS1 <sup>HSA</sup> /PAFAH1B1	RARS2 <sup>PH</sup>	TUBA8 <sup>HSA</sup>
CASK <sup>PH</sup>	FKRP <sup>HSA</sup>	MCPH1 <sup>PM</sup>	RELN	TUBB <sup>HSA</sup>
CDK5	FKTN	MEF2C	RNASEH2A <sup>LEP</sup>	TUBB2B <sup>HSA</sup>
CDON <sup>HPS</sup>	FLNA	NDE1	RNASEH2B <sup>LEP</sup>	TUBB3
CEP152 <sup>PM,SeM</sup>	FOXG1	NSDHL	RNASEH2C <sup>LEP</sup>	TUBG1
CEP290	GJC2 <sup>LEP</sup>	OCLN	RNU4ATAC <sup>SeM</sup>	VLDLR
CLP1 <sup>PH</sup>	GLI2 <sup>HPS</sup>	OFD1	RTTN	VRK1 <sup>PH</sup>
CNT	GMPPB	PCNT <sup>SeM</sup>	SAMHD1 <sup>LEP</sup>	WDR62 <sup>PM, HPS</sup>
COL4A1	GPR56 <sup>HSA</sup> /ADGRG1	PHF6	SEPSECS <sup>PH</sup>	WDR73
DAG1	GTDC2/POMGnT2	PIEZO2	SHH <sup>HPS</sup>	ZIC2 <sup>HPS</sup>

## Neurodegenerative Erkrankungen

BN\_002

ATP7B	ERCC6	<b>GLB1</b>	NPC1	<b>PLP1</b>
ARSA	ERCC8	GM2A	NP2	SIL1
CLN5	GALC	GRIN1	PANK2	<b>SLC9A6</b>
CLN6	<b>GBA</b>	HEXA	PEX1	TPP1
CTSA	GFAP	HEXB	<b>PLA2G6</b>	

## Autismus (-Spektrumstörung)

BN\_003

<b>ALDH5A1</b>	CHD8	KATNAL2	NIPBL	RELN	TMLHE
ARID1B	<b>CNOT3</b>	<b>KDM5C</b>	<b>NLGN3</b>	<b>RPL10</b>	TRIP12
ANK2	<b>CNTNAP2</b>	KMT5B	<b>NLGN4X</b>	SCN2A	<b>TRRAP</b>
ARX	<b>CREBBP</b>	MBD5	NRXN1	SETD5	TSC1/2
ASH1L	<b>DNMT3A</b>	MECP2	<b>NSD1</b>	SHANK2	UBE3A
ASXL3	DSCAM	<b>MED12</b>	POGZ	SHANK3	VPS13B
<b>AUTS2</b>	DYRK1A	MID1	PTCHD1	<b>SLC9A6</b>	<b>ZEB2</b>
<b>CACNA1C</b>	<b>FOXP1</b>	MYT1L	PTEN	SMC1A	
<b>CDKL5</b>	FOXP2	NAA15	<b>PTPN11</b>	SYNGAP1	
CHD2	GRIN2B	NF1	RAB39B	TBR1	
<b>CHD7</b>	IGF2	<b>NFIX</b>	<b>RAI1</b>	<b>TCF4</b>	

## Großwuchs/Makrozephalie-Syndrom

BN\_009

DNMT3A	GPC3	NFIA	NFIX	PTEN
EZH2	MED12	NFIB	NSD1	SUZ12

## Muskelschwäche (Myopathie/Dystrophie/Myasthenie) BN\_008

ACTA1	CHRN2	DNAJB6	LAMA2	RYR1	<b>TCAP</b>
ALG2	CHRN2	DYSF	LAMP2	SCN4A	TRIM32
ALG14	<b>CHRNE</b>	<b>Dystrophin</b>	<b>LARGE1</b>	SEPN1	VMA21
ANOS5	COL6A1	/DMD	LMNA	SYNE1	XX
AMPD1	COL6A2	EMD1	LRP4	SYNE2	
B4GAT1	COL6A3	<b>FHL1</b>	MYH2	TAZ	
CACNA1S	COL12A1	<b>FKRP</b>	MYH7	TCAP	
<b>CAPN3</b>	COLQ	<b>FKTN</b>	MUSK	TNPO3	
CAV3	CPT2	GAA	<b>POMGnT1</b>	<b>TRIM32</b>	
CHAT	CRPPA	GFPT1	<b>POMT1</b>	TRAPPC11	
CHKB	DAG1	GMPPB	<b>POMT2</b>	TTN	
CHRNA1	DOK7	<b>INPP5K</b>	RAPSN	SYNE1	

## Neuropathien/Motoneuron-Erkrankungen

BN\_001

AARS	DNM1L	HEXA	<b>MPZ</b>	<b>RBM7</b>	STXBP5L
ABCD1	DYNC1H1	HK1	MTMR2	RPIA	SYNE1
AGL	<b>EGR2</b>	HSD17B4	MTP	SETX	UBQLN1
AIFM1	ERLIN1	KARS1	NDRG1	SH3TC2	
ALS2	FIG4	KCC3	NEFL	SIGMAR1	
ATM	FUS	/SLC12A6	PEX1	SLC12A6	
BICD2	GAN	LYST	PLA2G6	SLC52A2	
BSCL2	GDAP1	MCM3AP	PMM2	SLC52A3	
CTDP1	<b>GJB1</b>	<b>MFN2</b>	<b>PMP22</b>	SNAP29	
CYP27A1	<b>GLA</b>	MPV17	PRX	SPG11	

## Mentale Retardierung und Kleinwuchs (Noonan<sup>N</sup>)

BN\_004

ANKRD11	DYRK1A	LAMA2	NRAS	SHOC2	SOX4
ARID1A	EP300	LZTR1	NSUN2	SMARCA4	SPART
ARID1B	FGFR2	MAP2K1	OCR	SMARCB1	SRCAPE
ARID2	HADC8	MAP2K2	PQBP1	SMARCC2	TBCA
BRAF <sup>N</sup>	HRAS	MECP2	PTPN11 <sup>N</sup>	SMARCE1	UBE3A
CBL	HUWE1	MED12	PUF60	SMC1A	ZBTB18
CDK5RAP2	IGF1	MGAT2	RAD21	SMC3	ZEB2
CREBBP	IGF1R	MID1	RAF1 <sup>N</sup>	SOS1	ZMYND11
CTCF	MDC5C	MLL2/KMT2D	RIT1 <sup>N</sup>	SOS2	
CUL4B	KDM6A	MRSS	RRAS2	SOX11	
DYNC1H1	KRAS <sup>N</sup>	NIPBL	SETBP1	SOX3	

Chromosomen-Analysen: 2-5 ml Heparin-Blut (orange Monovette) DNA/MLPA -Analysen: 5 ml EDTA-Blut (rote Monovette). Bei Neugeborenen und Säuglingen je nach Fragestellung auch geringere Mengen möglich, bei einigen Untersuchungen auch ein Wangenschleimhautabstrich, Rücksprache empfohlen.

Bitte Überweisungsschein Muster 10. **Ihr Labor-Budget wird nicht belastet.**

**Tel. Auskünfte, Anforderung von Versandmaterial und Kurierdienstanforderung in Eilfällen: 02 28/969 68 67-0**  
**Einverständniserklärung bitte beachten!**

**wird vom Labor ausgefüllt**

Eing.-Datum

Eingangs-Nr.