

Dr. med. **Claus Fenner**  
 FA Laboratoriumsmedizin, FA Mikrobiologie  
 Dr. med. **Thomas Fenner**  
 FA Mikrobiologie, FA Laboratoriumsmedizin,  
 Umweltmedizin, Infektiologie  
 Vereidigter ärztlicher Lebensmittelgutachter  
 Dr. med. **Ernst Krasemann** • FA Humangenetik  
 Dr. med. **Ines Fenner** • FÄ Mikrobiologie, FÄ Hygiene

Prof. Dr. med. **Holger-Andreas Elsner**  
 FA Transfusionsmedizin, FA Mikrobiologie,  
 FA Laboratoriumsmedizin  
 Prof. Dr. med. **Jörg Steinmann**  
 FA Laboratoriumsmedizin  
 Dr. med. **Carmen Lensing** • FÄ Transfusionsmedizin  
 FÄ Mikrobiologie  
 Prof. Dr. med. **Herbert Schmitz**  
 FA Laboratoriumsmedizin

Praxisgemeinschaft mit:  
 Dr. med. **Thilo Hartmann** Facharzt für Pathologie  
 Kooperation mit:  
 Dr. med. **Lars Frommelt**  
 FA Mikrobiologie, FA Laboratoriumsmedizin  
 Dr. rer. nat. **Eckart Schnakenberg**  
 Pharmakogenetik, Toxikogenetik

## Humangenetische Diagnostik

**Humangenetische Leistungen berühren das Laborbudget nicht.**  
 (ggf. Ausnahmekennung Ziffer EBM 32010)

### Patientendaten (ggf. Aufkleber)

Name, Vorname: \_\_\_\_\_  
 Straße: \_\_\_\_\_  
 PLZ/Ort: \_\_\_\_\_  
 Geb.-Datum: \_\_\_\_\_  
 Geschlecht:  M  W  
 Patient:  ambulant  stationär  
 Blutentnahmedatum: \_\_\_\_\_  
 Art der Probe:  EDTA-Blut (min. 5ml)  
 Heparin-Blut (min. 2ml)  
 Fibroblasten  
 Chorionzotten  
 Fruchtwasser(20ml)/Zellen  
 \_\_\_\_\_

### Einsendender Arzt (Praxis/Klinikstempel)

Name der Ärztin/  
 des Arztes: \_\_\_\_\_  
 Klinik: \_\_\_\_\_  
 Straße: \_\_\_\_\_  
 PLZ/Ort: \_\_\_\_\_  
 Telefon: \_\_\_\_\_  
 Fax: \_\_\_\_\_  
 Rechnung an:  Patient  
 Klinik  
 (Kostenübernahmeerklärung beilegen)  
 GKV (Überweisung beilegen)  
 Kopie als Fax:  ja  nein

### Hinweise

Sofern nicht anders ausgewiesen, bitte für Molekulargenetische Untersuchungen generell (5-10ml) EDTA-Blut einsenden – die Probe muss nicht gekühlt werden. Für Zyto- und Molekularzytogenetische Untersuchungen immer 5-10ml HEPARIN-Blut einsenden. Muß bei RT gelagert und transportiert werden!  
**Pränataldiagnostik** (bitte 1-2 Tage vorher unter (040) – 30955 - 551/920 anmelden): Fruchtwasser(20ml)/Zellen oder Chorionzotten. Material darf nicht gekühlt werden.

### Hinweise

#### Klinische Symptomatik:

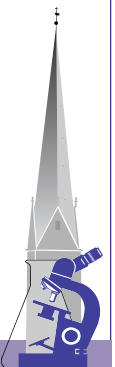
\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

#### Stammbaum:

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

### Inhalt:

|   |           |  |         |
|---|-----------|--|---------|
| <b>1. Zytogenetik</b>                                       |           |  |         |
| <b>1.A. Karyotypisierung pränatal</b>                       | Seite 2   | <b>2.C Ophthalmologische Erkrankungen</b>  | Seite 4 |
| <b>1.B. Karyotypisierung postnatal</b>                      | Seite 2   | <b>2.D Hals-Nasen-Ohren-Erkrankungen</b>   | Seite 4 |
| <b>1.C. Karyotypisierung Leukämie</b>                       | Seite 2   | <b>2.E Knochenerkrankungen</b>             | Seite 5 |
| <b>2. Molekulargenetik</b>                                  |           | <b>2.F Kardiologische Erkrankungen</b>     | Seite 5 |
| <b>2.A Stoffwechseldefekte</b>                              | Seite 2-3 | <b>2.G Nephrologische Erkrankungen</b>     | Seite 5 |
| <b>2.B Neurologische Erkrankungen</b>                       | Seite 3   | <b>2.H Onkologische Erkrankungen</b>       | Seite 5 |
| <b>2.B.1 Hereditäre Spastische Paraparesen</b>              | Seite 3   | <b>2.I Pharmakogenetik</b>                 | Seite 5 |
| <b>2.B.2 Hereditäre Polyneuropathien (HMSN)</b>             | Seite 3   | <b>2.J Abstammungsdiagnostik, Sonstige</b> | Seite 5 |
| <b>2.B.3 Vaskuläre Erkrankungen</b>                         | Seite 3   |  |         |
| <b>2.B.4 Nicht-ataktische Bewegungsstörungen</b>            | Seite 3   |  |         |
| <b>2.B.5 Ataxien und Trinukleotid-Erkrankungen</b>          | Seite 3   |  |         |
| <b>2.B.6 Leukodystrophien und sonstige Hirnerkrankungen</b> | Seite 4   |  |         |
| <b>2.B.7 Muskelerkrankungen und familiäre ALS-Formen</b>    | Seite 4   |  |         |
| <b>2.B.8 Demenzerkrankungen</b>                             | Seite 4   |  |         |



## 1. Zytogenetik

### Karyotypisierung pränatal

#### FISH/Molekularzytogenetik pränatal

Trisomien 13, 18, 21; Gonosomenabberationen X/Y  
(siehe unter 2.K Sonstige Aneuploidietestung)

### Karyotypisierung postnatal

#### FISH/Molekularzytogenetik postnatal

- X/Y Gonadendysgenese
- Subtelomer-FISH-Analyse
- Cri du Chat Syndrom
- Smith-Magenis Syndrom
- Steroidsulfatase-mangel
- Prader-Willi- / Angelman-Syndrom
- SHOX-Deletion (X-chromosomaler Kleinwuchs)
- Williams-Beuren Syndrom
- Wolf-Hirschhorn Syndrom
- Miller-Dieker Syndrom/Lissencephalie
- Kallmann Syndrom
- DiGeorge Syndrom
- weitere Analytik auf Anfrage

### Karyotypisierung Leukämie

TYP: .....

#### FISH/Molekularzytogenetik bestimmter hämatol. Tumore

- ALL  
+8; bcr/abl (9;22)(q34;q11); MYC (8q24); ATM (11q23), IGH (14q32); IGH/BCL2 ((t(14;18)); i (17q)-7; 7q-; +8; 11q22, PML/RARA (15;17); ETO/AML1 (8;21); inv16 (16); i(17q); EGR1/D5S23.D5S721 (5q); bcr/abl (9;22)(q34;q11) ATM (11q22); CEP12 (12cen); RB1, D13S319 (13q14); IGH (14q); p53 (17p13)
- AML
- CLL
- CML  
bcr/abl (9;22)
- MALT Lymphom  
IGH/BCL2 ((t(14;18)); MALT1 (18q21)-7; 7q-; +8; EGR1/D5S23.D5S721 (5q); bcr/abl (9;22)(q34;q11); D13S319 (13q14); inv16 (16); i(17q); D20S108 (20q); CEPX-Y (X;Y)
- MDS
- weitere Analytik auf Anfrage

## 2. Molekulargenetik

### 2.A Stoffwechselfekte

- 2,4 Dienoyl-CoA Reductase-Defizienz\* DECR1
- 3-Hydroxy-3-Methyl-Glutarazidurie (HMG)\* HMGCL
- 3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz\* HADH
- 3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylase-Defizienz (3-MMC)\* MCCC1
- Adrenogenitales Syndrom CYP21A2, CYP11B1, HSB3B2
- Alpha-1-Antitrypsin-Defizienz SERPINA 1
- Alpha-Mannosidose\*  $\alpha$ -Mannosidase Def. - MAN2B1
- Apolipoprotein-E-Defizienz APOE
- Arginin:Glycin-Amidotransferase-Defizienz\* AGAT
- Beta-Mannosidose\*  $\beta$ -Mannosidase Def. - MANBA
- Biotinidase-Defizienz\* BTD
- Carnitin-Palmitoyl-Transferase-Defizienz, Typ II\* CPT2
- Ceroid-Lipofuszinosen, neuronal, Typ 2 (NCL2)\* TPP1
- Ceroid-Lipofuszinosen, neuronal, Typ 5 (NCL5)\* CLN5
- Ceroid-Lipofuszinosen, neuronal, Typ 6 (NCL6)\* CLN6
- Ceroid-Lipofuszinosen, neuronal, Typ 7 (NCL7)\* MFSD8
- Ceroid-Lipofuszinosen, neuronal, Typ 8 (NCL8)\* CLN8
- Crigler-Najjar-, Gilbert-Syndrom (Mb. Meulengracht)\* UGT1A1 (TAnTAA-Motiv)
- Crohn/Colitis ulcerosa NOD2 NOD2
- Cystinose\* CTNS
- Cystische Fibrose (Mukoviszidose) CFTR
- Diabetes insipidus, nephrogen, X-chromosomal\* AVPR2
- Diabetes insipidus, nephrogen, autosomal\* AQP2
- Epilepsie, Pyridoxin-abhängig (EPD)\* ALDH7A1
- Fabry, Morbus\*  $\alpha$ -Galactosidase A Def. - GLA
- Farber, Morbus\* Saure Ceramidase Def. - ASAH
- Fukosidose\*  $\alpha$ -L-Fukosidase Def. - FUCA1
- Galaktokinase-Defizienz\* GALK1
- Galaktosämie\* GALT
- Galaktose Epimerase-Defizienz\* GALE
- Gaucher, Morbus\* GBA
- Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Defizienz mit nicht-sphärozytischer Anämie\* G6PD
- Glutaryl-Coenzym A (CoA)-Dehydrogenase-Defizienz (GDD)\* GCDH
- Glykogenose Typ 1A (von-Gierke-Krankheit)\* G6PC
- Glykogenose Typ 1B (von-Gierke-Krankheit)\* G6PT1
- Glykogenose Typ 1C (von-Gierke-Krankheit)\* G6PT1
- Glykogenose Typ 2 (Pompe, Morbus)\* GAA
- Glykogenose Typ 3 (Cori- oder Forbes-Krankheit)\* AGL
- Glykogenose Typ 4 (Andersen-Krankheit)\* GBE1

- Glykogenose Typ 5 (McArdle, Morbus)\* PYGM
- Glykogenose Typ 6A, auf Grund von Phosphorylase-Kinase Defizienz\* PHKA2
- Glykogenose Typ 6B, auf Grund von hepatischer Phosphorylase-Defizienz\* PYGL
- Glykogenose Typ 7 (Taru-Krankheit)\* PFKM
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1A (CDG1A)\* PMM2
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1B (CDG1B)\* MPI
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1C (CDG1C)\* ALG6
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1D (CDG1D)\* ALG3
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1E (CDG1E)\* DPM1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1F (CDG1F)\* MPDU1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1G (CDG1G)\* ALG12
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1H (CDG1H)\* ALG8
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1I (CDG1I)\* ALG2
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1J (CDG1J)\* DPAGT1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1K (CDG1K)\* ALG1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1L (CDG1L)\* ALG9
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1M (CDG1M)\* TMEM15
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1N (CDG1N)\* RFT1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 2A (CDG2A)\* MGAT2
- Glykosylierungsdefekt, Typ 2C (CDG2C)\* SLC35C1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 2D (CDG2D)\* B4GALT1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 2E (CDG2E)\* COG7
- Glykosylierungsdefekt, Typ 2F (CDG2F)\* SLC35A1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 2G (CDG2G)\* COG1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 2H (CDG2H)\* COG8
- GM1-Gangliosidose\* GLB1
- Guanidinoacetat Methyltransferase Defizienz\* GAMT
- Hämochromatose HFE
- Hämochromatose, juvenile, Typ 2A (AR, HFE2A)\* HJV
- Hämochromatose, juvenile, Typ 2B (AR, HFE2B)\* HAMP
- Hämochromatose, Typ 3 (AR, HFE3)\* TFR2
- Hämochromatose, Typ 4 (AD, HFE4)\* SLC40A1
- Hartnup-Syndrom\* SLC6A19
- Hypercholesterinämie, familiär, auf Grund eines Defektes im LDL-Rezeptor\* LDL-R
- Hypercholesterinämie, AD, Typ 3 (HCHOLA3)\* PCSK9
- Hypercholesterinämie, AD, Typ B\* APOB
- Hypercholesterinämie, AR\* ARH
- Hyperoxalurie Typ 1\* AGXT
- Hyperoxalurie Typ 2\* GRHPR
- Isovalerianazidämie (IVA)\* IVD
- Ketoazidose durch beta-Ketothiolase-Defizienz\* ACAT1
- Krabbe, Morbus\* Galactocerebrosidase Def. - GALC
- Kreatin-Transporter-Defekt\* SLC6A8
- Kurzketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz (SCAD)\* ACADS
- Lactoseintoleranz, hereditär LCT Polymorph.
- Lipodystropie, kongenital generalisiert, Typ 1 (Berardinelli-Seip; CGL1)\* AGPAT2
- Lipodystropie, kongenital generalisiert, Typ 2 (Berardinelli-Seip; CGL2)\* BSCL2
- Mannose-Binding Protein Defizienz\* MBL2
- McArdle, Morbus, Glykogenose Typ V\* PYGM
- Metachromatische Leukodystrophie (MLD)\* Arylsulphatase A Def. - ARSA
- Methylmalonazidämie, Vitamin-B12-sensible Form, Typ cbl A\* MMAA
- Methylmalonazidurie -Homocystinurie, Typ cbl C\* MMACHC
- Methylmalonazidurie -Homocystinurie, Typ cbl D\* C2ORF25
- Methylmalonazidurie, auf Grund von Methylmalonyl-CoA-Mutase-Defizienz\* MUT
- Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz (MCAD)\* ACADM
- Mukopolipidose Typ 2, I-Zellkrankheit\* GNPTAB
- Mukopolipidose Typ 3, Alpha/Beta\* GNPTAB
- Mukopolipidose Typ 4\* MCOLN1
- Mukopolysaccharidose Typ 1 (MPS I, Hurler/Scheie-Krankheit)\*  $\alpha$ -L-Iduronidase Def. - IDUA
- Mukopolysaccharidose Typ 2 (MPS II, Hunter-Krankheit)\* Iduronate 2-Sulphatase Def. - ID
- Mukopolysaccharidose Typ 3a (MPS IIIa, Sanfilippo Syndrom A)\* N-Sulphoglukosamine Sulphohydrolase Def. - SGSH
- Mukopolysaccharidose Typ 3b (MPS IIIb, Sanfilippo Syndrom B)\*  $\alpha$ -N-Acetylglucosaminidase Def. - NAGLU
- Mukopolysaccharidose Typ 3c (MPS IIIc, Sanfilippo Syndrom C)\* Heparan- $\alpha$ -Glucosaminidase-N-Acetyltransferase Def. - HGSNAT
- Mukopolysaccharidose Typ 3d (MPS III d, Sanfilippo Syndrom D)\* N-Acetylglucosamine-6-Sulphatase Def. - GNA
- Mukopolysaccharidose Typ 4a (MPS IVa, Morquio Syndrom A)\* Galaktosamine-6-Sulphatase Def. - GALNS
- Mukopolysaccharidose Typ 4b (MPS IVb, Morquio Syndrom B)\*  $\beta$ -Galaktosidase-Def. - GLB1
- Mukopolysaccharidose Typ 6 (MPS VI, Maroteaux-Lamy Syndrom)\* Arylsulphatase B Def. - ARSB
- Mukopolysaccharidose Typ 7 (MPS VII, Sly Syndrom)\*  $\beta$ -Glukuronidase Def. - GUSB
- Mukopolysaccharidose Typ 9 (MPS IX)\* HYAL1
- Multiple Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz (MADD)\* ETFA
- Multiple-Sulphatase-Defizienz (MSD)\* SUMF1

|                          |  |   |
|--------------------------|--|---|
| <input type="checkbox"/> | Niemann-Pick Typ A/B*                                      | Sphingomyelinase Def. - SMPD1           |
| <input type="checkbox"/> | Niemann-Pick Typ C1*                                       | NPC1                                    |
| <input type="checkbox"/> | Niemann-Pick Typ C2*                                       | NPC2                                    |
| <input type="checkbox"/> | Osteoporoserisiko, Vitamin-D Rezeptor                      | VDR                                     |
| <input type="checkbox"/> | Pompe, Morbus, Glykogenose Typ II*                         | α-Glukosidase Def. - GAA                |
| <input type="checkbox"/> | Porphyrie, akut intermittierend (AIP)*                     | HMBS                                    |
| <input type="checkbox"/> | Propionazidämie (PA)*                                      | PCCA, PCCB                              |
| <input type="checkbox"/> | Prosaposin-Defekt*   | PSAP                                    |
| <input type="checkbox"/> | Pyruvatkinase-Defizienz mit hämolytischer Anämie*          | PKLR                                    |
| <input type="checkbox"/> | Rachitis, Vitamin D-resistent, AR                          | DMP1                                    |
| <input type="checkbox"/> | Refsum Syndrom*  | PEX7, PHYH                              |
| <input type="checkbox"/> | Sandhoff, Morbus, GM2-Gangliosidose*                       | Hexosaminidase-A+B-Def. - HEXB          |
| <input type="checkbox"/> | Schindler, Morbus*   | α-N-Acetylgalaktosaminidase Def. - NAGA |
| <input type="checkbox"/> | Sehr-langkettige-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz (VLCAD)* | ACADVL                                  |
| <input type="checkbox"/> | Tay-Sachs, Morbus, AB Variante*                            | GM2A                                    |
| <input type="checkbox"/> | Tay-Sachs, Morbus, GM2-Gangliosidose*                      | Hexosaminidase-A-Def. - HEXA            |
| <input type="checkbox"/> | Wilson, Morbus*  | ATP7B                                   |
| <input type="checkbox"/> | Wolman, Morbus*  | LIPA                                    |

## 2.B Neurologische Erkrankungen

|                          |                              |   |
|--------------------------|------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> | Angelman-Syndrom             | Methylierungstest am AS/ PWS lokus; UBE3A |
| <input type="checkbox"/> | Leigh-Syndrom                | SURF1                                     |
| <input type="checkbox"/> | Martin-Bell-Syndrom (fra(X)) | FMR1                                      |
| <input type="checkbox"/> | Prader Willi Syndrom         | Methylierungstest am AS/ PWS locus SNRPN  |
| <input type="checkbox"/> | Rett-Syndrom                 | MECP2                                     |

### 2.B.1 Hereditäre Spastische Paraparesen

|                                  |                                 |                 |
|----------------------------------|---------------------------------|-----------------|
| <u>X-chromosomale SPG's</u>      |                                 |                 |
| <input type="checkbox"/>         | SPG1 (MASA-Syndrom / X-Chrom.)* | L1CAM           |
| <input type="checkbox"/>         | SPG2 (X-Chrom.)*                | PLP1            |
| <u>Autosomal dominante SPG's</u> |                                 |                 |
| <input type="checkbox"/>         | SPG3A (AD)*                     | Atlastin SPG3A  |
| <input type="checkbox"/>         | SPG4 (AD)*                      | Spastin         |
| <input type="checkbox"/>         | SPG6 (AD)*                      | NIPA1           |
| <input type="checkbox"/>         | SPG8 (AD)*                      | KIAA0196        |
| <input type="checkbox"/>         | SPG10 (AD)*                     | KIF5A           |
| <input type="checkbox"/>         | SPG13 (AD)*                     | HSPD1           |
| <input type="checkbox"/>         | SPG17 (AD)*                     | BSCL2           |
| <input type="checkbox"/>         | SPG31 (AD)*                     | REEP1           |
| <input type="checkbox"/>         | SPG33 (AD)*                     | ZFYVE27         |
| <u>Autosomal rezessive SPG's</u> |                                 |                 |
| <input type="checkbox"/>         | SPG7 (AR)*                      | Paraplegin SPG7 |
| <input type="checkbox"/>         | SPG11 (AR)*                     | KIAA1840        |
| <input type="checkbox"/>         | SPG15 (AR)*                     | ZFYVE26         |
| <input type="checkbox"/>         | SPG20 (AR)*                     | Spartin SPG20   |
| <input type="checkbox"/>         | SPG21 (MAST Syndrom / AR)*      | ACP33           |

### 2.B.2 Hereditäre Polyneuropathien (HMSN)

|                              |                               |   |
|------------------------------|-------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/>     | <u>CMT1-Screening*</u>        | PMP22, MPZ, LITAF, EGR2, NEFL                                       |
| <input type="checkbox"/>     | CMT1A*                        | PMP22   |
| <input type="checkbox"/>     | CMT1B*                        | MPZ   |
| <input type="checkbox"/>     | CMT1C*                        | LITAF   |
| <input type="checkbox"/>     | CMT1D*                        | EGR2  |
| <input type="checkbox"/>     | CMT1F*                        | NEFL  |
| <input type="checkbox"/>     | HNPP*                         | PMP22   |
| <input type="checkbox"/>     | <u>CMT2-Screening*</u>        | KIF1B, MFN2, RAB7, LMNA, GARS, NEFL, HSPB1, MPZ, GDAP1, HSPB8, GJB1 |
| <input type="checkbox"/>     | CMT2A1*                       | KIF1B   |
| <input type="checkbox"/>     | CMT2A2*                       | MFN2  |
| <input type="checkbox"/>     | CMT2B*                        | RAB7  |
| <input type="checkbox"/>     | CMT2B1*                       | LMNA  |
| <input type="checkbox"/>     | CMT2D*                        | GARS  |
| <input type="checkbox"/>     | CMT2E*                        | NEFL  |
| <input type="checkbox"/>     | CMT2F*                        | HSPB1   |
| <input type="checkbox"/>     | CMT2I / CMT2J*                | MPZ   |
| <input type="checkbox"/>     | CMT2K*                        | GDAP1   |
| <input type="checkbox"/>     | CMT2L*                        | HSPB8   |
| <input type="checkbox"/>     | Dejerine-Sottas-Syndrom(DSS)* | CMT3/CMT4F: MPZ, PMP22, PRX, EGR2, GJB1                             |
| <u>CMT4</u>                  |                               |   |
| <input type="checkbox"/>     | CMT4A*                        | GDAP1   |
| <input type="checkbox"/>     | CMT4B1*                       | MTMR2   |
| <input type="checkbox"/>     | CMT4B2*                       | SBF2  |
| <input type="checkbox"/>     | CMT4C*                        | SH3TC2  |
| <input type="checkbox"/>     | CMT4C1*                       | LMNA  |
| <input type="checkbox"/>     | CMT4C4*                       | GDAP1   |
| <input type="checkbox"/>     | CMT4D*                        | NDRG1   |
| <input type="checkbox"/>     | CMT4E*                        | EGR2  |
| <input type="checkbox"/>     | CMT4F*                        | PRX   |
| <input type="checkbox"/>     | CMT4H*                        | FGD4  |
| <input type="checkbox"/>     | CMT4J*                        | FIG4  |
| <u>Autonome Neuropathien</u> |                               |   |
| <input type="checkbox"/>     | HSAN1*                        | SPTLC1  |
| <input type="checkbox"/>     | HSAN2*                        | HSN2  |
| <input type="checkbox"/>     | HSAN3*                        | IKBKAP  |

|                                     |   |             |
|-------------------------------------|---|-------------|
| <input type="checkbox"/>            | HSAN4*  | NTRK1       |
| <input type="checkbox"/>            | HSAN5*  | NGFB; NTRK1 |
| <input type="checkbox"/>            | Minifaszikuläre Neuropathie mit 46, XY partieller Gonadendysgenese* | DHH         |
| <u>Rein motorische Neuropathien</u> |   |             |
| <input type="checkbox"/>            | Neuropathie, distal kongenital (AR, DSMA4)*                         | PLEKHG5     |
| <input type="checkbox"/>            | Neuropathie, distal betont, rein motorisch, Typ 2A (AD, HMN2A)*     | HSPB8       |
| <input type="checkbox"/>            | Neuropathie, distal betont, rein motorisch, Typ 2B (HMN2B)*         | HSPB1       |
| <input type="checkbox"/>            | Neuropathie, distal betont, rein motorisch, Typ 5 (HMN5)*           | GARS        |
| <input type="checkbox"/>            | Neuropathie, distal betont, rein motorisch, Typ 6 (HMN6)*           | IGHMBP2     |
| <input type="checkbox"/>            | Neuropathie, distal betont, rein motorisch, Typ 7B (HMN7B)*         | DCTN1       |

### Sonstiges

|                          |   |            |
|--------------------------|---|------------|
| <input type="checkbox"/> | Andermann Syndrom (ACCPN)*  | SLC12A6    |
| <input type="checkbox"/> | CMTX1*  | GJB1       |
| <input type="checkbox"/> | CMTX5*  | PRPS1      |
| <input type="checkbox"/> | DI-CMT*   | MPZ        |
| <input type="checkbox"/> | DI-CMTB*  | DNM2       |
| <input type="checkbox"/> | DI-CMTC*  | YARS       |
| <input type="checkbox"/> | Giant Axonal Neuropathie*   | GAN        |
| <input type="checkbox"/> | Hereditäre neuralgische Amyotrophie (HNA)*                          | SEPT9      |
| <input type="checkbox"/> | Katarakte, kongenitale - faciale Dysmorphien - Neuropathie (CCFDN)* | CTDP1      |
| <input type="checkbox"/> | Refsum Syndrom*   | PEX7, PHYH |
| <input type="checkbox"/> | Slowed Nerve Conduction Velocity (slow NCV; AD)*                    | ARHGEF10   |

### 2.B.3 Vaskuläre Erkrankungen

|                          |   |  |
|--------------------------|---|--|
| <input type="checkbox"/> | Antithrombin-Defizienz, kongenital*                               | AT3  |
| <input type="checkbox"/> | CADASIL*  | NOTCH3   |
| <input type="checkbox"/> | Fabry, Morbus (Genetik)*  | α-Galactosidase A Def. GLA   |
| <input type="checkbox"/> | Faktor II-Defizienz, kongenital                                   | F2   |
| <input type="checkbox"/> | Faktor V-Defizienz [R506Q]  | F5   |
| <input type="checkbox"/> | Glykoprotein 1A-Defizienz*  | ITGA2  |
| <input type="checkbox"/> | Homocystinurie*   | B12-resp Homocystinurie, cbl G, MTR Cystathionine beta-Synthase, CBS |
| <input type="checkbox"/> | Homocystinurie*   | Cystathionine beta-Synthase, CBS                                     |
| <input type="checkbox"/> | Homocystinurie durch Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Defizienz | MTHFR  |
| <input type="checkbox"/> | Mitochondriale Myopathie - Laktatazidose (MELAS)*                 | MTTRNA, MTND   |
| <input type="checkbox"/> | Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1-Defizienz, kongenital*          | PAI1   |
| <input type="checkbox"/> | Protein-C-Defizienz, kongenital*                                  | PROC   |
| <input type="checkbox"/> | Protein-S-Defizienz, kongenital*                                  | PROS1  |

### 2.B.4 Nicht-ataktische Bewegungsstörungen Dystonien

|                          |   |       |
|--------------------------|---|-------|
| <input type="checkbox"/> | DYT1 - Torsionsdystonie*                    | TOR1A |
| <input type="checkbox"/> | DYT5A - DOPA-responsive Dystonie (DRD, AD)* | GCH1  |
| <input type="checkbox"/> | DYT5B - DOPA-responsive Dystonie (DRD, AR)* | TH    |
| <input type="checkbox"/> | DYT8 - Dystonie 8*                          | MR1   |
| <input type="checkbox"/> | DYT11 - Myoklonus-Dystonie*                 | SGCE  |
| <input type="checkbox"/> | DYT16 - Dystonie 16*                        | PRKRA |

### Parkinson

|                          |                   |         |
|--------------------------|-------------------|---------|
| <input type="checkbox"/> | Parkinson PARK1*  | SNCA    |
| <input type="checkbox"/> | Parkinson PARK2*  | PARK2   |
| <input type="checkbox"/> | Parkinson PARK6*  | PINK1   |
| <input type="checkbox"/> | Parkinson PARK7*  | DJ1     |
| <input type="checkbox"/> | Parkinson PARK8*  | LRRK2   |
| <input type="checkbox"/> | Parkinson PARK9*  | ATP13A2 |
| <input type="checkbox"/> | Parkinson PARK14* | PLA2G6  |

### Sonstiges

|                          |                                      |                                  |
|--------------------------|--------------------------------------|----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | GLUT1 Defizienz Syndrom*             | SLC2A1                           |
| <input type="checkbox"/> | Hallervorden-Spatz-Krankheit (PKAN)* | PANK2                            |
| <input type="checkbox"/> | Tourette-Syndrom*                    | SLITRK1, DRD2, SLC6A4, HTR2A, TH |
| <input type="checkbox"/> | Wilson, Morbus*                      | ATP7B                            |

### 2.B.5 Ataxien und Trinukleotid-Erkrankungen

|                          |   |         |
|--------------------------|---|---------|
| <input type="checkbox"/> | Arts-Syndrom*                                   | PRPS1   |
| <input type="checkbox"/> | Ataxie mit okulomotorischer Apraxie 1 (AOA1)*   | APTX    |
| <input type="checkbox"/> | Ataxie mit okulomotorischer Apraxie 2 (AOA2)*   | SETX    |
| <input type="checkbox"/> | Ataxia-Teleangiectasia*                         | ATM     |
| <input type="checkbox"/> | Chorea Huntington                               | HD      |
| <input type="checkbox"/> | Chorea Huntington like-1*                       | PRNP    |
| <input type="checkbox"/> | Chorea Huntington like-2*                       | JPH3    |
| <input type="checkbox"/> | Denato-rubro-pallido-luysiale Atrophie (DRPLA)* | ATN1    |
| <input type="checkbox"/> | Friedreich'sche Ataxie (FRDA)*                  | FXN     |
| <input type="checkbox"/> | Kennedy, Morbus (SBMA)*                         | AR      |
| <input type="checkbox"/> | Myotone Dystrophie 1 (DM1)                      | DMPK    |
| <input type="checkbox"/> | Myotone Dystrophie 2 (PROMM/ DM2)*              | ZNF9    |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebelläre Ataxie Typ 1 (SCA1)            | ATXN1*  |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebelläre Ataxie Typ 2 (SCA2)            | ATXN2   |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebelläre Ataxie Typ 3 (SCA3)            | ATXN3   |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebelläre Ataxie Typ 4 (SCA4)            | PLEKHG4 |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebelläre Ataxie Typ 5 (SCA5)            | SPTBN2  |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebelläre Ataxie Typ 6 (SCA6)            | CACNA1A |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebelläre Ataxie Typ 7 (SCA7)            | ATXN7   |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebelläre Ataxie Typ 8 (SCA8)            | SCA8    |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebelläre Ataxie Typ 10 (SCA10)*         | ATXN10  |

|                          |   |         |
|--------------------------|---|---------|
| <input type="checkbox"/> | Spinozerebelläre Ataxie Typ 11 (SCA11)* | TTBK2   |
| <input type="checkbox"/> | Spinozerebelläre Ataxie Typ 12 (SCA12)* | PPP2R2B |
| <input type="checkbox"/> | Spinozerebelläre Ataxie Typ 13 (SCA13)* | KCNQ3   |
| <input type="checkbox"/> | Spinozerebelläre Ataxie Typ 14 (SCA14)* | PRKCG   |
| <input type="checkbox"/> | Spinozerebelläre Ataxie Typ 17 (SCA17)* | TBP     |
| <input type="checkbox"/> | Spinozerebelläre Ataxie Typ 27 (SCA27)* | FGF14   |

## 2.B.6 Leukodystrophien und sonstige Hirnerkrankungen

|                          |  |  |
|--------------------------|--|--|
| <input type="checkbox"/> | Acyl-CoA-Oxidase-Defizienz*  | ACOX1  |
| <input type="checkbox"/> | Adrenoleukodystrophie (X-ALD/-AMNJ)  | ABCD1  |
| <input type="checkbox"/> | Aicardi-Goutière-Syndrom 1 (AGS1)*   | TREX1  |
| <input type="checkbox"/> | Aicardi-Goutière-Syndrom 2 (AGS2)*   | RNASEH2B   |
| <input type="checkbox"/> | Aicardi-Goutière-Syndrom 3 (AGS3)*   | RNASEH2C   |
| <input type="checkbox"/> | Aicardi-Goutière-Syndrom 4 (AGS4)*   | RNASEH2A   |
| <input type="checkbox"/> | Aicardi-Goutière-Syndrom 5 (AGS5)*   | TREX1  |
| <input type="checkbox"/> | Alexander, Morbus*   | GFAP   |
| <input type="checkbox"/> | CADASIL*   | NOTCH3   |
| <input type="checkbox"/> | Canavan, Morbus*   | ASPA   |
| <input type="checkbox"/> | Externe progressive Ophthalmoplegie 1*   | POLG   |
| <input type="checkbox"/> | Externe progressive Ophthalmoplegie 3*   | C10ORF2  |
| <input type="checkbox"/> | Fukosidose*  | á-L-Fukosidase Def. - FUCA1                          |
| <input type="checkbox"/> | Giant Axonal Neuropathie*  | GAN  |
| <input type="checkbox"/> | GM1-Gangliosidose*   | ß-Galaktosidase Def. - GLB1                          |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 1A (CDG1A)*   | PMM2   |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 1B (CDG1B)*   | MPI  |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 1C (CDG1C)*   | ALG6   |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 1D (CDG1D)*   | ALG3   |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 1E (CDG1E)*   | DPM1   |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 1F (CDG1F)*   | MPDU1  |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 1G (CDG1G)*   | ALG12  |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 1H (CDG1H)*   | ALG8   |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 1I (CDG1I)*   | ALG2   |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 1J (CDG1J)*   | DPAGT1   |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 1K (CDG1K)*   | ALG1   |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 1L (CDG1L)*   | ALG9   |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 1M (CDG1M)*   | TMEM15   |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 1N (CDG1N)*   | RFT1   |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 2A (CDG2A)*   | MGAT2  |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 2C (CDG2C)*   | SLC35C1  |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 2D (CDG2D)*   | B4GALT1  |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 2E (CDG2E)*   | COG7   |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 2F (CDG2F)*   | SLC35A1  |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 2G (CDG2G)*   | COG1   |
| <input type="checkbox"/> | Glykosylierungsdefekt, Typ 2H (CDG2H)*   | COG8   |
| <input type="checkbox"/> | Krabbe, Morbus (Genetik)*  | GALC   |
| <input type="checkbox"/> | Leukoenzephalopathie mit Beteiligung von Hirnstamm/Rückenmark und Laktenarhöhung (LBSL)* | DARS2  |
| <input type="checkbox"/> | Leukoenzephalopathie Vanishing White Matter (VWM)*                                       | EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5               |
| <input type="checkbox"/> | Megalenzephalie zystische Leukoenzephalopathie*  | MLC1   |
| <input type="checkbox"/> | MERRF*   | Mitochondrial, MTTK, MTTL1, MTTH, MTTT1, MTTT2, MTTT |
| <input type="checkbox"/> | Metachromatische Leukodystrophie (MLD)*  | Arylsulphatase A Def. - ARSA                         |
| <input type="checkbox"/> | Metachromatische Leukodystrophie, Saposin B Defizienz*                                   | PSAP   |
| <input type="checkbox"/> | Multiple-Sulfatase-Defizienz (MSD)*  | SUMF1  |
| <input type="checkbox"/> | Niemann-Pick Typ C1*   | NPC1   |
| <input type="checkbox"/> | Osteodysplasie, lipomembranöse polyzystische sklerosierende Leukoenzephalopathie (PLOS)* | TYROBP; TREM2  |
| <input type="checkbox"/> | Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit (PMD)*  | PLP1   |
| <input type="checkbox"/> | Pelizaeus-Merzbacher-like-Krankheit (PMLD1)*   | GJA12  |
| <input type="checkbox"/> | Phosphoglycerate Dehydrogenase Defizienz*  | PHGDH  |
| <input type="checkbox"/> | Sialinsäure-Speicherkrankheit*   | SLC17A5  |
| <input type="checkbox"/> | Sjogren-Larsson Syndrom (SLS)*   | ALDH3A2  |
| <input type="checkbox"/> | Tuberöse Hirnsklerose*   | TSC1, TSC2   |
| <input type="checkbox"/> | Waardenburg Syndrom / Hirschsprung Krankheit (PCWH)*                                     | SOX10  |
| <input type="checkbox"/> | Zellweger Syndrom (ZS)*  | PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX12, PEX14, PEX26    |
| <input type="checkbox"/> | Zerebrotendinöse Xanthomatose*   | CYP27A1  |

## 2.B.7 Muskelerkrankungen und familiäre ALS-Formen

|                          |   |   |
|--------------------------|---|---|
| <input type="checkbox"/> | Amyotrophe Lateralsklerose 2 (ALS2)*                | Alsin                                     |
| <input type="checkbox"/> | Amyotrophe Lateralsklerose 4 (ALS4)*                | SETX                                      |
| <input type="checkbox"/> | Amyotrophe Lateralsklerose 8 (ALS8)*                | VAPB                                      |
| <input type="checkbox"/> | Amyotrophe Lateralsklerose 10 (ALS10)*              | TARDBP                                    |
| <input type="checkbox"/> | Gliedergürtelmuskeldystrophie, AD, Typ 1A (LGMD1A)* | Titin Immunoglobulin Domain Protein, TITD |
| <input type="checkbox"/> | Gliedergürtelmuskeldystrophie, AD, Typ 1B (LGMD1B)* | Lamin A/C, LMNA                           |
| <input type="checkbox"/> | Gliedergürtelmuskeldystrophie, AD, Typ 1C (LGMD1C)* | Caveolin 3, CAV3                          |
| <input type="checkbox"/> | Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2A (LGMD2A)* | Calpain 3, CAPN3                          |
| <input type="checkbox"/> | Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2B (LGMD2B)* | Dysferlin, DYSF                           |
| <input type="checkbox"/> | Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2C (LGMD2C)* | Sarcoglycan, Gamma, SGCG                  |
| <input type="checkbox"/> | Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2D (LGMD2D)* | Sarcoglycan, Alpha, SGCA                  |
| <input type="checkbox"/> | Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2E (LGMD2E)* | Sarcoglycan, Beta, SGCB                   |

|                          |   |  |
|--------------------------|---|--|
| <input type="checkbox"/> | Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2F (LGMD2F)*                   | Sarcoglycan, Delta, SGCD                       |
| <input type="checkbox"/> | Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2G (LGMD2G)*                   | Titin-Cap, TCAP                                |
| <input type="checkbox"/> | Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2H (LGMD2H)*                   | Tripartite Motif-Containing Protein 32, TRIM32 |
| <input type="checkbox"/> | Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2I (LGMD2I)*                   | Fukutin-Related Protein, FKRP                  |
| <input type="checkbox"/> | Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2J (LGMD2J)*                   | Titin, TTN                                     |
| <input type="checkbox"/> | Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2K (LGMD2K)*                   | Protein O-Mannosyltransferase 1, POMT1         |
| <input type="checkbox"/> | Muskeldystrophie, fazio-skapulo-humeral (FSHD1A)*                     | FRG1   |
| <input type="checkbox"/> | Muskeldystrophie, kongenital, merosin-positiv*                        | FKRP   |
| <input type="checkbox"/> | Muskeldystrophie, okulopharyngeal (OPMD)*                             | PABPN1   |
| <input type="checkbox"/> | Muskelatrophie, proximal, spinal, Typ 1, 2, 3, 4 (SMA I, II, III, IV) | Werdnig-Hofmann SMN1, BIRC1 [NAIP]             |
| <input type="checkbox"/> | Muskeldystrophie, Typ Fukuyama (FCMD)*                                | FKTN   |
| <input type="checkbox"/> | Myopathie durch Integrin 7A-Defizienz, kongenital*                    | ITGA7  |
| <input type="checkbox"/> | Pompe, Morbus, Glykogenose Typ II*                                    | GAA  |

## 2.B.8 Demenzerkrankungen

|                          |   |       |
|--------------------------|---|-------|
| <input type="checkbox"/> | Alzheimer-Krankheit, familiäre (FAD1)*      | APP   |
| <input type="checkbox"/> | Alzheimer-Krankheit, familiäre (FAD3)       | PSEN1 |
| <input type="checkbox"/> | Alzheimer-Krankheit, familiäre (FAD4)*      | PSEN2 |
| <input type="checkbox"/> | Creutzfeldt-Jakob-Krankheit (CJD)           | PRNP  |
| <input type="checkbox"/> | Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom(GSD) | PRNP  |
| <input type="checkbox"/> | Fatale familiäre Insomnie (FFI)             | PRNP  |

## 2.C Ophthalmologische Erkrankungen

|                          |   |  |
|--------------------------|---|--|
| <input type="checkbox"/> | Alström-Syndrom*                                | ALMS1  |
| <input type="checkbox"/> | Aniridie, Typ 2 (AN2)*                          | PAX6   |
| <input type="checkbox"/> | Best-Krankheit (VMD)*                           | BEST1  |
| <input type="checkbox"/> | Fundus flavimaculatus (FFM)*                    | ABCA4, PRPH2   |
| <input type="checkbox"/> | Glaukom, hereditäres*                           | CYP11B1  |
| <input type="checkbox"/> | Hornhautdystrophie, Avellino Typ (CDA)*         | TGFB1  |
| <input type="checkbox"/> | Hornhautdystrophie, Bowman Layer, Typ 1 (CDB1)* | TGFB1  |
| <input type="checkbox"/> | Lowe Syndrom*                                   | OCRL   |
| <input type="checkbox"/> | Mikrophthalmie, isoliert, Typ 3 (MCOP3)*        | RAX  |
| <input type="checkbox"/> | Mikrophthalmie, syndromal, Typ 3 (MCOP3)*       | SOX2   |
| <input type="checkbox"/> | Netzhautdystrophie Typ Bothnia*                 | RLBP1  |
| <input type="checkbox"/> | Netzhautdystrophie Typ Bothnia-1A (GLC1A)*      | MYOC   |
| <input type="checkbox"/> | Netzhautdystrophie Typ Bothnia-1E (GLC1E)*      | OPTN   |
| <input type="checkbox"/> | Netzhautdystrophie Typ Bothnia-1G (GLC1G)*      | WDR36  |
| <input type="checkbox"/> | Optikus-Neuropathie Typ Leber (LOHN)*           | Mitochondrial, MTND4, MTND1, MTND, MTCO3, MTND5,MTND2, MTCO1, MTATP6 |
| <input type="checkbox"/> | Retinale Dystrophie (AD) – Screening*           | WDR36  |
| <input type="checkbox"/> | Retinale Dystrophie (AR) – Screening*           | OPTN   |
| <input type="checkbox"/> | Rieger-Syndrom*                                 | MYOC   |
| <input type="checkbox"/> | Stargardt-Krankheit 1 (STGD1)*                  | ABCA4; CNGB3   |
| <input type="checkbox"/> | Stargardt-Krankheit 3 (STGD3)*                  | ELOVL4   |
| <input type="checkbox"/> | Stickler-Syndrom, AR*                           | COL9A1   |
| <input type="checkbox"/> | Stickler-Syndrom 1 (STL1)*                      | COL2A1   |
| <input type="checkbox"/> | Stickler-Syndrom 2 (STL2)*                      | COL11A1  |
| <input type="checkbox"/> | Stickler-Syndrom 3 (STL3)*                      | COL11A2  |
| <input type="checkbox"/> | Wagner-Krankheit (WGN1)*                        | CSPG2  |
| <input type="checkbox"/> | Weill-Marchesani-Syndrom, AD*                   | FBN1   |
| <input type="checkbox"/> | Weill-Marchesani-Syndrom, AR*                   | ADAMTS10   |
| <input type="checkbox"/> | Wolfram-Syndrom 1*                              | WFS1   |
| <input type="checkbox"/> | Wolfram-Syndrom 2*                              | ZCD2   |

## 2.D Hals-Nasen-Ohren-Erkrankungen

|                          |  |                |
|--------------------------|--|----------------|
| <input type="checkbox"/> | Alport-Syndrom, AR*                    | COL4A3, COL4A4 |
| <input type="checkbox"/> | Alport-Syndrom, X-chromosomal*         | COL4A5         |
| <input type="checkbox"/> | Taubheit - Dystonie - Optikusatrophie* | TIMM8A         |
| <input type="checkbox"/> | Wolfram-Syndrom 1*                     | WFS1           |
| <input type="checkbox"/> | Wolfram-Syndrom 2*                     | ZCD2           |

### Nicht-syndromale, autosomal rezessive Schwerhörigkeit (AR)

|                          |   |            |
|--------------------------|---|------------|
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 1 (DFNB1)*         | GJB2; GJB6 |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 2 (DFNB2)*         | MYO7A      |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 3 (DFNB3)*         | MYO15A     |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 6 (DFNB6)*         | TMIE       |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 7 (DFNB7, DFNB11)* | TMC1       |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 9 (DFNB9)*         | OTOF       |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 16 (DFNB16)*       | STRC       |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 18 (DFNB18)*       | USH1C      |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 28 (DFNB28)*       | TRIOBP     |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 30 (DFNB30)*       | MYO3A      |

### Nicht-syndromale, autosomal dominante Schwerhörigkeit (AD)

|                          |   |             |
|--------------------------|---|-------------|
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 1 (DFNA1)*                 | DIAPH1      |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 2 (DFNA2)*                 | GJB3, KCNQ4 |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 3 (DFNA3)*                 | GJB2, GJB6  |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 4 (DFNA4)*                 | MYH14       |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 5 (DFNA5)*                 | DFNA5       |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 6 (DFNA6, DFNA14, DFNA38)* | WFS1        |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 9 (DFNA9)*                 | COCH        |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 10 (DFNA10)*               | EYA4        |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 11 (DFNA11)*               | MYO7A       |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 12 (DFNA12, DFNA8)*        | TECTA       |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 13 (DFNA13)*               | COL11A2     |

|                          |                                   |        |
|--------------------------|-----------------------------------|--------|
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 15 (DFNA15)* | POU4F3 |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 17 (DFNA17)* | MYH9   |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 22 (DFNA22)* | MYO6   |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 23 (DFNA23)* | SIX1   |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 36 (DFNA36)* | TMC1   |
| <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit, Typ 44 (DFNA44)* | CCDC50 |

## 2.E Knochenerkrankungen

|                          |   |   |
|--------------------------|---|---|
| <input type="checkbox"/> | Arthrogrypose, distal, Typ 1*                             | TPM1  |
| <input type="checkbox"/> | Arthrogrypose, distal, Typ 2A*                            | MYH3  |
| <input type="checkbox"/> | Arthrogrypose, distal, Typ 2B*                            | TNNT3, TNNT2, MYH3  |
| <input type="checkbox"/> | Kleinwuchs, hereditär (X-chromosomal)                     | SHOX  |
| <input type="checkbox"/> | MPS-Screening*  | IDUA, IDS, SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNA, GALNS, GLB1, ARSB, GUSB, HYAL1 |
| <input type="checkbox"/> | Mukopolysaccharidose Typ 4a (MPS IVa, Morquio Syndrom A)* | GALNS   |
| <input type="checkbox"/> | Osteogenesis imperfecta, Typ 1*                           | COL1A1  |
| <input type="checkbox"/> | Osteogenesis imperfecta, Typ 2A*                          | COL1A2  |

## 2.F Kardiologische Erkrankungen

|                          |  |                        |
|--------------------------|--|------------------------|
| <input type="checkbox"/> | Danon-Krankheit, X-chromosomal Kardiomyopathie und Myopathie*            | LAMP2                  |
| <input type="checkbox"/> | Hypertonie*  | ACE I/D Polymorphismus |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, dilatativ (CMD)*  | MYBPC3                 |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, dilatativ, 1A (CMD1A)*                                  | LMNA                   |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, dilatativ, 1D (CMD1D)*                                  | TNNT2                  |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, dilatativ, 1G (CMD1G)*                                  | TTN                    |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, dilatativ, 1R (CMD1R)*                                  | ACTC1                  |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, dilatativ, 1S (CMD1S)*                                  | MYH7                   |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, dilatativ, 1Y (CMD1Y)*                                  | TPM1                   |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, dilatativ, 2A (CMD2A)*                                  | TNNT3                  |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 1 (CMH1)*                          | MYH7                   |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 2 (CMH2)*                          | TNNT2                  |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 3 (CMH3)*                          | TPM1                   |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 4 (CMH4)*                          | MYBPC3                 |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 7 (CMH7)*                          | TNNT3                  |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 8 (CMH8)*                          | MYL3                   |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 9 (CMH9)*                          | TTN                    |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 10 (CMH10)*                        | MYL2                   |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 11 (CMH11)*                        | ACTC1                  |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 12 (CMH12)*                        | CSRP3                  |
| <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie, familiär hypertroph, mit Wolff-Parkinson-White Syndrom* | PRKAG2                 |
| <input type="checkbox"/> | Supravalvuläre Aortenstenose (SVAS)/Williams-Beuren-Syndrom              | ELN                    |

## 2.G Nephrologische Erkrankungen

|                          |   |                |
|--------------------------|---|----------------|
| <input type="checkbox"/> | Alport Syndrom, AR*   | COL4A3, COL4A4 |
| <input type="checkbox"/> | Alport Syndrom X-chromosomal*   | COL4A5         |
| <input type="checkbox"/> | Bardet-Biedl-Syndrom*   | BBS1           |
| <input type="checkbox"/> | Cystinose*  | CTNS           |
| <input type="checkbox"/> | Diabetes insipidus, nephrogen, X-chromosomal*                         | AVPR2          |
| <input type="checkbox"/> | Diabetes insipidus, nephrogen, autosomal*                             | AQP2           |
| <input type="checkbox"/> | Epstein-Syndrom*  | MYH9           |
| <input type="checkbox"/> | Gitelman-Syndrom*   | SLC12A3        |
| <input type="checkbox"/> | Kallmann-Syndrom*   | KAL1           |
| <input type="checkbox"/> | Liddle Syndrom*   | SCNN1B, SCNN1G |
| <input type="checkbox"/> | Lowe Syndrom*   | OCRL           |
| <input type="checkbox"/> | Meckel-Syndrom Typ 1*   | MKS1           |
| <input type="checkbox"/> | Meckel-Syndrom Typ 3*   | TMEM67         |
| <input type="checkbox"/> | Meckel-Syndrom Typ 4*   | CEP290         |
| <input type="checkbox"/> | Nephronophthase, AD*  | UMOD           |
| <input type="checkbox"/> | Nephronophthase, AR, Typ 1*   | NPHP1          |
| <input type="checkbox"/> | Nephronophthase, AR, Typ 2*   | INVS           |
| <input type="checkbox"/> | Nephrotisches Syndrom, familiär, idiopathisch, steroid-resistent, AD* | ACTN4          |
| <input type="checkbox"/> | Nephrotisches Syndrom, kongenital, finnischer Typ*                    | NPHS1          |
| <input type="checkbox"/> | Nephrotisches Syndrom, familiär, idiopathisch, steroid-resistent, AD* | NPHS2          |
| <input type="checkbox"/> | Nierenkrankheit, polyzystisch, AD*                                    | PKD1, PKD2     |
| <input type="checkbox"/> | Nierenkrankheit, polyzystisch, AR*                                    | PKDH1          |
| <input type="checkbox"/> | Nierenzellkarzinom, familiär papillär*                                | MET            |
| <input type="checkbox"/> | Rachitis, Vitamin D-resistent, AD*                                    | FGF23          |
| <input type="checkbox"/> | Rachitis, Vitamin D-resistent, AR                                     | DMP1           |
| <input type="checkbox"/> | Rachitis, Vitamin D-resistent, X-chromosomal*                         | PHEX           |
| <input type="checkbox"/> | Vesikoureterale Refl ux 2*  | ROBO           |
| <input type="checkbox"/> | Zystinurie*   | SLC3A1, SLC7A9 |

## 2.H Onkologische Erkrankungen

|                          |  |                     |
|--------------------------|--|---------------------|
| <input type="checkbox"/> | Alagille-Syndrom 1*  | JAG1                |
| <input type="checkbox"/> | Alagille-Syndrom 2*  | NOTCH2              |
| <input type="checkbox"/> | Alpha-1-Antitrypsin-Defizienz*   | SERPINA 1           |
| <input type="checkbox"/> | APC-assoziierte Polyposis (FAP)*   | APC                 |
| <input type="checkbox"/> | Beckwith-Wiedemann-Syndrom*  | CDKN1C, NSD1        |
| <input type="checkbox"/> | Brustkrebs, familiär   | BRCA1, BRCA2        |
| <input type="checkbox"/> | Chronisch myeloische Leukämie (qualitativ ATP-ABL sequenzierung)         | ATP-Region ABL-Gen  |
| <input type="checkbox"/> | Chronisch myeloische Leukämie (quantitativ bcr/abl)*                     | bcr/abl-Transkripte |
| <input type="checkbox"/> | Ki-RAS Gen Sequenzierung   | KRAS                |
| <input type="checkbox"/> | Kolonkarzinom, hereditär, nicht-polypös / Mikrosatellitenanalyse (HNPCC) | MSI                 |
| <input type="checkbox"/> | Kolonkarzinom, Typ 1, hereditär, nicht-polypös (HNPCC1)                  | MSH2                |

|                          |   |              |
|--------------------------|---|--------------|
| <input type="checkbox"/> | Kolonkarzinom, Typ 2, hereditär, nicht-polypös (HNPCC2) | MLH1         |
| <input type="checkbox"/> | Kolonkarzinom, Typ 3, hereditär, nicht-polypös (HNPCC3) | PMS1         |
| <input type="checkbox"/> | Kolonkarzinom, Typ 4, hereditär, nicht-polypös (HNPCC4) | PMS2         |
| <input type="checkbox"/> | Kolonkarzinom, Typ 5, hereditär, nicht-polypös (HNPCC5) | MSH6         |
| <input type="checkbox"/> | Lymphoproliferative Erkrankung, X-chromosomal*          | SH2D1A       |
| <input type="checkbox"/> | Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2                      | RET          |
| <input type="checkbox"/> | Myeloische Erkrankung: PV, ET, OMF                      | JAK2 (V617F) |

## 2.I Pharmakogenetik

|                          |  |          |
|--------------------------|--|----------|
| <input type="checkbox"/> | 5 FU-Unverträglichkeit, ST14 Polymorphismus am DPD-Gen | DPYD     |
| <input type="checkbox"/> | Catechol-O-Methyltransferase-Defekt                    | COMT     |
| <input type="checkbox"/> | Maligne Hyperthermie                                   | RYR1     |
| <input type="checkbox"/> | Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-1A1              | CYP1A1   |
| <input type="checkbox"/> | Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-1A2              | CYP1A2   |
| <input type="checkbox"/> | Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-2C18             | CYP2C18  |
| <input type="checkbox"/> | Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-2C19             | CYP2C19  |
| <input type="checkbox"/> | Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-2C8              | CYP2C8   |
| <input type="checkbox"/> | Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-2C9              | CYP2C9   |
| <input type="checkbox"/> | Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-2B6              | CYP2B6   |
| <input type="checkbox"/> | Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-2D6              | CYP2D6   |
| <input type="checkbox"/> | Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-3A5              | CYP3A5   |
| <input type="checkbox"/> | Phase II Detoxifikation Glutathion-S-Transferase M1/T1 | GSTM1/T1 |
| <input type="checkbox"/> | Phase II Detoxifikation Glutathion-S-Transferase P1    | GSTP1    |
| <input type="checkbox"/> | Phase II Detoxifikation N-Acetyl-Transferase 2         | NAT2     |
| <input type="checkbox"/> | Phase II Detoxifikation Superoxid-Dismutase 2          | SOD2     |
| <input type="checkbox"/> | Thiopurin-S-Methyltransferase                          | TPMT     |
| <input type="checkbox"/> | UDP Glucuronosyltransferase 2, Polypeptid B7           | UGT2B7   |

## 2.J Immungenetik

|                          |   |          |
|--------------------------|---|----------|
| <input type="checkbox"/> | Cryopyrin-assoziiertes periodisches Syndrom (CAPS)*                   | NLRP3    |
| <input type="checkbox"/> | HLA-B*27 Genotypisierung  | HLA-B*27 |
| <input type="checkbox"/> | HLA-B*5701 Genotypisierung  | HLA-B*57 |
| <input type="checkbox"/> | HyperIGD-Syndrom (HIDS)   | MVK      |
| <input type="checkbox"/> | Mittelmeerfieber, familiär  | MEFV     |
| <input type="checkbox"/> | Tumornekrosefaktor-Rezeptor-assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS) | TNSFR1a  |

## 2.K Sonstige

|                          |  |  |
|--------------------------|--|--|
| <input type="checkbox"/> | Abstammung/Fingerprint/mat. Kontamination pränatal, molekulargenetisch | 15 STRs + Amelogenin                     |
| <input type="checkbox"/> | Aneuploidietestung molekulargenetisch (MLPA, 36 loci)                  | Chr. 13, 18, 21, X, Y                    |
| <input type="checkbox"/> | Azoospermiefaktor/AZF-Y-Chr. Deletionsdiagnostik                       | sy84, sy143, sy254, sy255, sy157, y6HP35 |
| <input type="checkbox"/> | Marfan-Syndrom   | FBN1, TGFR1+2                            |

\* EXTAN-Technologie (Fa. Centogene)

## Weitere Analysen (bitte handschriftlich eintragen)

---

---

---

---

## Patienten-Einverständniserklärung zur Durchführung genetischer Analysen

Ich stimme der Durchführung vorstehender genetischer Untersuchungen bei mir zu. Ich erkläre mich damit einverstanden, dass personenbezogene Daten, insbesondere mein Name, Geburtsdatum und meine verwandtschaftlichen Beziehungen und für die Untersuchung erforderliche medizinische Daten unter Einhaltung der Bestimmungen des Datenschutzgesetzes gespeichert werden. Ich erkläre mich weiterhin damit einverstanden, dass das Untersuchungsergebnis zu Zwecken der Weiterleitung an meine(n) behandelnde(n) Ärztin/Arzt unter Einhaltung der Bestimmungen des Datenschutzgesetzes gespeichert wird. Eine Weiterleitung der Daten an unbeteiligte Dritte – unabhängig von der konkreten diagnostischen Leistung – wird nicht erfolgen. Die ärztliche Schweigepflicht bleibt unberührt.

Ich wurde von meiner/m behandelnden Ärztin/Arzt umfassend über die zu untersuchende Krankheit bzw. deren differenzialdiagnostische Abgrenzung und deren genetische Grundlage informiert und habe derzeit keine weiteren Fragen. Ich wurde darauf hingewiesen, dass sich die durchzuführenden Untersuchungen nur auf die oben genannten Krankheiten bzw. deren Abgrenzung beschränken und damit zu anderen Erkrankungen oder eventuellen Dispositionen keine Aussagen getroffen werden können.

Ich wurde darüber informiert, dass insbesondere bei genetischen Familienuntersuchungen die korrekte Wiedergabe von Verwandtschaftsbeziehungen von großer Bedeutung ist. Bei weiteren Fragen kann ich mich jederzeit an meine behandelnde/n Ärztin/Arzt wenden.

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift des Patienten / des Ratsuchenden

### Mit der anonymisierten Verwendung von überschüssigem/er Untersuchungsmaterial/DNA für wissenschaftliche Zwecke bin ich:

- einverstanden       nicht einverstanden

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift des Patienten / des Ratsuchenden

### Falls das Einverständnis des Patienten / des Ratsuchenden der Ärztin / dem Arzt mündlich mitgeteilt wurde:

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift der Ärztin / des Arztes

## Kontakt

### Labor Dr. Fenner und Kollegen · Bergstraße 14 - 20095 Hamburg

#### Allgemeine Anfragen:

Zentrale Telefonauskunft (040) 309 55 - 0  
Botenanforderung (040) 309 55 - 0  
Fax (040) 309 55 - 13  
Arzt vom Dienst (AVD) (040) 309 55 - 889  
Außendienst (040) 309 55 - 260/450/682

#### Fragen zur Diagnostik:

Herr Dr. E. Krasemann (Ltg.) (040) 309 55 - 430  
Herr Dr. H. Müller (Labor) (040) 309 55 - 670  
Frau F. Hein (Labor) (040) 309 55 - 553