



Bioscientia Institut für Medizinische Diagnostik GmbH, MVZ Ingelheim – Zentrum für Humangenetik | Konrad-Adenauer-Str. 17 | D-55218 Ingelheim | Tel. 06132-781-411 | Fax 06132-781-194 | info.genetik@bioscientia.de | www.bioscientia-humangenetik.de

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

Arztstempel und Unterschrift

Barcode

Geschlecht des Probanden/Patienten
<input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich
Befund
<input type="checkbox"/> Eilige Befundübermittlung per Fax

Probenmaterial
<input type="checkbox"/> EDTA-Blut (3-5 ml, Raumtemperatur) <input type="checkbox"/> DNA (1-5 µg, Raumtemperatur) <input type="checkbox"/> Sonstiges <span style="border: 1px solid black; display: inline-block; width: 80px; height: 15px;"></span>
Probengefäße (Anzahl) <span style="border: 1px solid black; display: inline-block; width: 40px; height: 15px;"></span>
Tag der Probennahme <span style="border: 1px solid black; display: inline-block; width: 60px; height: 15px;"></span> / <span style="border: 1px solid black; display: inline-block; width: 60px; height: 15px;"></span>

Rechnungsart
<input type="checkbox"/> Kasse (Schein Muster 10) <input type="checkbox"/> Privat <input type="checkbox"/> Selbstzahler
Rechnungsempfänger
<input type="checkbox"/> Einsender <input type="checkbox"/> Proband/Patient

### Verdachtsdiagnose (Fragestellung, Bemerkungen) [ICD-10-Code]

---

### Klinische Daten und Indikation

Proband/Patient erkrankt     ja     nein    Elterliche Blutsverwandtschaft     ja     nein    ICD-10-Code \_\_\_\_\_  
 Familienangehörige erkrankt     ja     nein    wer: \_\_\_\_\_  
 Anamnese, Vorbefunde, ggf. Befundkopien: \_\_\_\_\_  
 Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_

### Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz

Mit meiner Unterschrift erteile ich nach erfolgter Aufklärung am: \_\_\_\_\_ durch: \_\_\_\_\_ über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung mein Einverständnis mit folgenden genetischen Analysen und der dafür erforderlichen

Blut-/ Gewebeentnahme: \_\_\_\_\_

Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend den gesetzlichen Vorgaben gespeichert und in anonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke oder für Zwecke der Qualitätssicherung genutzt/publiziert werden. Ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchungen nicht entsprechend den gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden (damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen). Ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchungen neben meiner einsendenden Ärztin/meinem einsendenden Arzt auch folgenden Personen zur Verfügung gestellt werden:

Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Probenmaterial und daraus gewonnene Extrakte übereignige ich hiermit dem Labor, das die Analyse durchgeführt hat und gestatte die Verwendung für qualitätssichernde Maßnahmen und wissenschaftliche Zwecke in anonymisierter Form. Ich bin damit einverstanden, dass Daten für Abrechnungszwecke an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden.

Mir ist bekannt, dass ich alle getätigten Einwilligungen jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile mündlich oder schriftlich widerrufen kann.

**– Nichtzutreffendes bitte streichen –**

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

Name des/r Patienten/in bzw. des (gesetzlichen) Vertreters: \_\_\_\_\_

Unterschrift des/r Patienten/in bzw. des (gesetzlichen) Vertreters: \_\_\_\_\_

### Hinweis für gesetzlich krankenversicherte Patienten

Die Erstattungsrichtlinie für humangenetische Untersuchungen sieht in einem ersten Schritt die genetische Analyse in einem bestimmten Umfang vor. Sollte eine weitergehende Gen-Analyse erforderlich sein (erweiterte Mutationssuche), muss die Kostenübernahme von Ihrer Krankenkasse vorab genehmigt werden. Soweit Sie wünschen, dass wir die Genehmigung für Sie beantragen, benötigen wir eine von Ihnen unterschriebene Vollmacht sowie detaillierte klinische Angaben, z. B. in Form eines aktuellen Arztbriefes. Nach Genehmigung können wir die weiterführende Diagnostik durchführen.

### Vollmacht des gesetzlich versicherten Patienten

Erzielt die Analyse der angeforderten Gene (bis 25 kb) keine eindeutige Klärung der Krankheitsursache, beauftrage und bevollmächtige ich hiermit die Bioscientia Institut für Medizinische Diagnostik GmbH, MVZ Ingelheim – Zentrum für Humangenetik zu diesem Zweck eine Genehmigung unter Beifügung eines ärztlichen Gutachtens zur Begründung der medizinischen Notwendigkeit bei meiner Krankenkasse zu beantragen.

Ort, Datum \_\_\_\_\_ Unterschrift des/r Patienten/in bzw. des (gesetzlichen) Vertreters \_\_\_\_\_

# NGS Multi-Gen-Panels

- Nachfolgend finden Sie eine Auswahl unserer **Gen-Panels**
- Sämtliche Gen-Panels inkl. aller Gene finden Sie unter: [genpanels.bioscientia.de](http://genpanels.bioscientia.de)
- Bei Fragen zur optimalen Diagnostik rufen Sie uns gerne an unter der Telefonnummer **06132 781-411**

## Augenerkrankungen

- Achromatopsie (ACHM)
- Albinismus
- Anophthalmie/Mikrophthalmie
- Familiäre exsudative Vitreoretinopathie (FEVR)
- Glaukom
- Hornhautdystrophie
- Katarakt
- Lebersche kongenitale Amaurose (LCA)
- Nachtblindheit, kongenital
- Norrie-Syndrom
- Nystagmus
- Optikusatrophie
- Progressive externe Ophthalmoplegie (PEO)
- Retinitis pigmentosa
- Retinoblastom
- Senior-Loken-Syndrom
- Stargardt-Erkrankung
- Stickler-Syndrom
- Usher-Syndrom
- Zapfen-Stäbchen-Dystrophie/ Makuladystrophie

## Dermatologische Erkrankungen

- Dyskeratosis congenita
- Ektodermale Dysplasie
- Epidermolysis bullosa
- Ichthyose und verwandte Keratinisierungsstörungen
- Pachydermoperiostosis (primäre hypertrophe Osteoarthropathie)
- Xeroderma pigmentosum

## Endokrinologische Stoffwechselerkrankungen

- Adipositas
- Diabetes mellitus, neonatal
- Fettsäureoxidationsstörungen
- Glukokortikoid-Defizienz, familiär
- Glukoneogenese-Störungen
- Glykogenspeicherkrankheit
- Hyperinsulinismus, kongenitaler
- Hypoglykämien bei syndromaler monogener Erkrankung
- Hypomagnesiämie
- Hypophosphatämische Rachitis/Phosphatdiabetes
- Hypopituitarismus
- Hypogonadotroper Hypogonadismus
- Insulinmangel, syndromal
- Insulinresistenz, monogene; Lipodystrothie
- Kallmann-Syndrom
- Ketogenese-Störung
- Ketolyse-Störung
- Kleinwuchs
- Kombinierte Hypophysenhormon-Defizienz
- Kongenitale Glykosylierungsstörung (CDG-Syndrom)
- Lysosomale Erkrankungen
- MODY-Diabetes
- Mukopolysaccharidose
- Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)
- Noonan-Syndrom
- Peroxisomen-Biogenese-Störungen
- Porphyrinen
- Progerie-Syndrome
- Progressive externe Ophthalmoplegie (PEO)
- Pyruvat-Dehydrogenase-Mangel
- Wachstumshormon-Mangel
- Zellweger-Syndrom

## Gefäß- und Bindegewbserkrankungen

- Aortopathien (Marfan-Syndrom und verwandte Erkrankungen)
- CADASIL
- Ehlers-Danlos-Syndrom
- Pulmonale Hypertension
- Thorakale Aortenaneurysmen
- Thrombotische Mikroangiopathie (TMA)
- Vaskulopathien

## Gerinnungsstörungen

- Thrombotische Mikroangiopathie (TMA)
- Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura (TTP)

## Hämatologische Erkrankungen

- Burkitt-Lymphom
- Diffus-großzelliges B-Zell-Lymphom
- Follikuläres Lymphom
- Kutanes T-Zell-Lymphom
- Leukämie, chronische lymphatische
- Leukämie, chronische myelomonozytäre
- Leukämie, T-Zell akute lymphatische
- Leukämie, akute myeloische
- Myeloproliferative Neoplasie
- Mantelzell-Lymphom
- Morbus Waldenström
- Multiples Myelom
- Neutrophilenleukämie, chronische
- Myelodysplastisches Syndrom
- NK-/T-Zell-Lymphom
- Peripheres T-Zell-Lymphom
- Splenisches Marginalzonenlymphom

## Hörstörungen

- Auditorische Neuropathie
- BOR-Syndrom
- Jervell- und Lange-Nielsen-Syndrom, SANDD-Syndrom
- Morbus Menière
- Nicht-syndromale Hörstörung
- Pendred-Syndrom
- Perrault-Syndrom
- Usher-Syndrom
- Waardenburg-Syndrom

## Hyperlipidämien

- Familiäre Hypercholesterinämie
- Familiäre Hypertriglyzeridämie

## Kardiale Rhythmusstörungen

- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)
- Brugada-Syndrom
- Long-QT-Syndrom (inkl. Jervell- und Lange-Nielsen- und Romano-Ward-Syndrom)
- SANDD-Syndrom

## Kardiomyopathien

- Arrhythmogene rechtsventrikuläre (ARVC)
- Dilatative (DCM)
- Hypertrophe (HCM)
- Linksventrikuläre non-compaction

## Mitochondriale Erkrankungen

- Mitochondriale Enzephalopathie
- Mitochondrialer Atmungskettendefekt I
- Mitochondrialer Atmungskettendefekt II
- Mitochondrialer Atmungskettendefekt III
- Mitochondrialer Atmungskettendefekt IV
- Mitochondrialer Atmungskettendefekt V
- Mitochondriopathie

## Muskuläre/ Neuromuskuläre Erkrankungen

- Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)
- Arthrogryposis
- ARC-Syndrom (Arthrogrypose-Nierenfunktionsstörung-Cholestase)
- Gliedergürtelmuskeldystrophien (LGMD)
- Hereditäre Motorisch-Sensible Neuropathie (HMSN)
- Maligne Hyperthermie
- Muskeldystrophien, kongenital
- Myasthenie, kongenitale

- Myopathien, distal
- Myopathien, metabolisch
- Myotonie
- Walker-Warburg-Syndrom

### Neurokutane Syndrome

- Tuberöse Sklerose (TSC)

### Neurologische Erkrankungen

- Aicardi-Goutières-Syndrom
- Alzheimer-Demenz
- Angelman-Syndrom
- Ataktische Polyneuropathie
- Ataxie
- CADASIL
- CMT (Charcot-Marie-Tooth-) Neuropathie
- Dystonie
- EAST-Syndrom
- Epilepsien
- Epilepsien, metabolische
- Epileptische Enzephalopathie, frühinfantil
- Frontotemporale Demenz
- Hereditäre Motorisch-Sensible Neuropathie (HMSN)
- Hereditäre Sensorisch-Autonome Neuropathie (HSAN)
- Holoprosenzephalie
- Hyperekplexie
- Leigh-Syndrom
- Leukodystrophie, Leukoenzephalopathie
- Lissenzephalie
- Makrozephalie
- Megalenzephalie
- Mikrozephalie
- Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)
- Neuronale Migrationsstörungen
- Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA)
- Parkinson-Syndrom
- Polymikrogyrie
- Pontozerebelläre Hypoplasie
- Progressive Myoklonusepilepsie
- Refsum-Syndrom
- Schizenzephalie
- Seckel-Syndrom
- Spastische Paraplegie
- Spinale Muskelatrophie (SMA), distale Formen
- Warburg-Micro-Syndrom

### Nierenerkrankungen

- ADPKD (autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung)
- ADTKD (autosomal-dominante tubulointerstitielle Nierenerkr.)
- Alport-Syndrom
- ARC-Syndrom (Arthrogrypose-Nierenfunktionsstörung-Cholestase)
- ARPKD (autosomal-rezessive polyzystische Nierenerkrankung)
- Bartter-/ Gitelman-Syndrom
- BOR-Syndrom
- C3-Glomerulopathien (C3G)
- CAKUT (Kongenitale Anomalien der Nieren und ableitenden Harnwege)
- Cystinurie
- Dent-Syndrom
- Dense-deposit-Krankheit (DDD)
- Glomerulosklerose, fokal-segmentale (FSGS)
- Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypisches (aHUS)
- Hyperoxalurie
- Hypomagnesiämie
- Joubert-Syndrom
- Jeune-Syndrom
- Medullär-zystische Nierenerkrankung (MCKD)
- Membranoproliferative Glomerulonephritis (MPGN)
- Nephrokalzinose
- Nephrolithiasis
- Nephronophthise (NPHP)
- Nephrotisches Syndrom, Steroid-resistentes (SRNS)
- Nierenagenese
- Nierenhypoplasie/Nierendysplasie
- Nierenkarzinom
- Oro-fazio-digitales Syndrom (OFD)

- Polyzystische Nierenerkrankungen (ADPKD/ ARPKD)
- Pseudohypoaldosteronismus
- Renal-tubuläre Azidose (RTA)
- Renal-tubuläre Dysgenese (RTD)
- Salzverlust-Syndrom
- Syndrom der dünnen Basalmembran (TBMN)
- Tubulopathien
- Xanthinurie
- Zystennieren

### Osteochondrodysplasien

- Jeune-Syndrom
- Kraniosynostosen
- Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrome (z. B. Jeune-Syndrom)
- Larsen-Syndrom
- Metaphysäre Dysplasie
- Mikromele Dysplasie
- Osteogenesis imperfecta
- Primäre hypertrophe Osteoarthropathie
- Spondylometaphysäre und spondyloepiphysäre Dysplasie
- Chondrodysplasia punctata

### Tumorprädispositionen

- Fanconi-Anämie
- Gliome
- Kolonkarzinom, hereditäres nicht-polypöses (HNPCC)
- Mamma-, Ovarialkarzinom
- Nierenkarzinom
- Pankreaskarzinom
- Polyposis
- Prostatakarzinom
- Tuberöse Sklerose (TSC)
- Xeroderma pigmentosum

### Ziliopathien

- Bardet-Biedl-Syndrom
- Ellis-van-Crefeld-Syndrom
- Jeune-Syndrom
- Joubert-Syndrom
- Kartagener-Syndrom
- Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrome
- Meckel-Gruber-Syndrom
- Oro-fazio-digitales Syndrom (OFD)
- Primäre ziliäre Dyskinesie (PCD)
- Polyzystische Lebererkrankungen (PCLD)
- Senior-Loken-Syndrom
- Sensenbrenner-Syndrom

### Andere

- Caroli-Syndrom
- Cohesinopathien (z. B. Cornelia de Lange-Syndrom)
- Cornelia de Lange-Syndrom
- Hermansky-Pudlak-Syndrom
- Kabuki-Syndrom
- Kongenitale Herzfehler
- Kongenitale Leberfibrose
- Noonan-Syndrom
- Periodische Fiebersyndrome /Autoinflammation
- Polyzystische Lebererkrankungen (PCLD)
- Progerie-Syndrome
- Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (PFIC)
- Rasopathien
- Störungen der Geschlechtsentwicklung
- X-chromosomale mentale Retardierung

Sämtliche Gen-Panels inkl. aller Gene finden Sie unter:  
[genpanels.bioscientia.de](http://genpanels.bioscientia.de)

### Exom-Analysen (nur nach Genehmigung durch die jeweilige gesetzliche Krankenkasse, s. „Vollmacht“ S.1; bitte separate Einverständniserklärung anfordern)

- Exom-Analyse
- Exom-/Trio-Analyse

## Einzel-Gen-Analysen

- Die nachfolgende Aufstellung unserer Einzel-Gen-Analysen stellt lediglich eine Auswahl dar. Die vollständige Liste finden Sie unter: [molekulargenetik.bioscientia.de](http://molekulargenetik.bioscientia.de)
- Bei Fragen zur optimalen Diagnostik rufen Sie uns gerne an unter der Telefonnummer **06132 781-411**
- Neben den Erkrankungen haben wir für Sie den [ICD-10 Code] aufgeführt. Bitte übertragen Sie ihn auf den Überweisungsschein Muster 10.
- Für einige Erkrankungen sind mehrere Gene angegeben. Hierbei bedeutet:
  - Markierung vor der Erkrankung: Untersuchung aller nachfolgend genannten Gene
  - Markierung vor dem Gen: Nur Untersuchung des ausgewählten Gens

### Augenerkrankungen

- Aphakie, kongenitale primäre, [Q12.3],  *FOXD3*  *FOXE3*
- Aniridie, [Q13.1], *PAX6*
- Axenfeld-Rieger-Syndrom, [Q13.8], *FOXC1*
- Bietti-Kristalldystrophie, [H15.5], *CYP4V2*
- Blepharophimose, [Q10.3], *FOXL2*
- Bradyopsie, [H53.8], *RGS9BP*
- Chorioideremie, [H31.2], *CHM*
- Ectopia-Lentis-Syndrom, [Q12.1], *FBN1*
- Exsudative Vitreoretinopathie, [H43.8],  *FZD4*  *TSPAN12*
- Makuladystrophie, vitelliforme, [H35.5], *BEST1*
- Lebersche hereditäre Optikusneuropathie (LHON), [H47.2]
- Optikusatrophie, [H47.2],  *OPA1*  *OPA3*  *TMEM126A*
- Pierson-Syndrom, [N04.8], *LAMB2*
- Renal-Coloboma-Syndrom, [Q60.4], *PAX2*
- Retinitis pigmentosa, autosomal-dominant, [H35.5],
  - RHO*  *PRPF31*  *PRPH2*
- Retinitis pigmentosa, autosomal-rezessiv, [H35.5],
  - EYS*  *RP1*
- Retinoblastom, [C69.9], *RB1*
- Retinoschisis, [Q14.1], *RS1*
- Sorsby-Fundusdystrophie, [H35.5], *TIMP3*
- Stargardt-Erkrankung, [H35.5], *ABCA4*
- Usher-Syndrom Typ 1, [Q87.8],
  - MYO7A*  *CDH23*  *PCDH15*  *USH1C*
- Usher-Syndrom Typ 2, [Q87.8],  *USH2A*  *ADGRV1*  *WHRN*
- WAGR-Syndrom, [Q87.8],  *PAX6*  *WT1*

### Dermatologische Erkrankungen

- Dyskeratosis, congenita, [Q82.8],  *DKC1*  *TERC*
- Ektodermale Dysplasie, [Q82.4],  *EDA*  *EDAR*  *EDARDD*
- Epidermolysis bullosa, dystrophe, [Q81.2], *COL7A1*
- Epidermolysis bullosa, junktionale, [Q81.8],
  - LAMB3*  *COL17A1*  *LAMC2*  *LAMA3*
- Epidermolysis bullosa, simplex, [Q81.0],  *KRT5*  *KRT14*
- Epidermolysis bullosa mit Pylorusatresie, [Q81.8],
  - ITGB4*  *PLEC1*  *ITGA6*
- Ichthyose und verwandte Keratinisierungsstörungen, [Q80.9],
  - TGM1*  *ALOX12B*  *ABCA12*
- Pachydermoperiostosis (primäre hypertrophe Osteoarthropathie), [M89.4-],  *HPGD*  *SLCO2A1*
- Stiff skin-Syndrom, [L98.8], *FBN1*
- Xeroderma pigmentosum, [Q82.1],  *XPA*  *XPC*  *ERCC2*

### Endokrinologische Stoffwechselerkrankungen

- Adipositas, [E66.9-],  *MC4R*  *POMC*  *LEPR*  *LEP*
- AGS, [E25.9],  *CYP21A2*  *CYP17A1*
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, [E88.0], *SERPINA1*
- ACTH-Mangel, [E23.6], *TBX19*
- Androgeninsensitivitätssyndrom, [E34.5-], *AR*
- Cystische Fibrose/Mukoviszidose, [E84.9], *CFTR*
- Cytochrom P450-Defekte, [T88.7],
  - CYP1A1*  *CYP1A2*  *CYP2C9*  *CYP2D6*

- Diabetes mellitus, transient neonatal, [P70.2],
  - ZFP57*  *MLPA 6q24*
- Diabetes insipidus centralis, [N23.2], *AVP*
- Fabry-Erkrankung, [E75.2], *GLA*
- Fanconi-Bickel-Syndrom, [E74.0], *SLC2A2*
- Fruktoseintoleranz, [E74.1], *ALDOB*
- Gaucher-Krankheit, [E75.2], *GBA*
- Greig-Cephalopolysyndaktylie-Syndrom, [Q87.0], *GLI3*
- Hämochromatose, [E83.1], *HFE*
- Hyperaldosteronismus, familiär, [E26.9], *CYP11B1/CYP11B2*
- Hypoaldosteronismus, familiär, [E27.4], *CYP11B2*
- Hyperkalzämie, infantile, [E83.5], *CYP24A1*
- Hypokalzämie, [E83.9], *CASR*, *GNA11*
- Hypothyreose, [E03.1], *TSHR*
- Insulin-ähnlicher Wachstumsfaktor-1-Mangel, [E34.3], *IGF1*
- IPEX-Syndrom, [E31.0], *FOXP3*
- Kleinwuchs, idiopathisch, [E34.3], *SHOX*
- Laktase-Defizienz, kongenital, [E73.0], *LCT*
- Laktoseintoleranz, primär, [E73.9], *LCT*
- Leri-Weill-Syndrom, [Q77.8], *SHOX*
- Lesch-Nyhan-Syndrom, [E79.1], *HPRT1*
- Prader-Willi-Syndrom, [Q87.1],
  - Methylierungsanalyse  *UPD(15)pat*
- Pseudohypoparathyreoidismus, [E20.1], *GNAS1*
- Schilddrüsenhormonresistenz, [E05.8], *THRB*
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom, [Q87.1], *DHCR7*
- Tay-Sachs-Krankheit, [E75.0], *HEXA*
- Thiopurin-Methyltransferase-Mangel, [E79.8], *TPMT*
- Wachstumshormonmangel, [E23.0], *GH1*
- Wilson, Morbus, [E83.0], *ATP7B*
- Zellweger-Syndrom, [Q87.8], *PEX1*

### Gefäß- und Bindegeweserkrankungen

- CADASIL, [I67.8], *NOTCH3*
- Ehlers-Danlos-Syndrom, [Q79.6],
  - COL5A1*  *COL5A2*  *COL3A1*
- Marfan-Syndrom, [Q87.4],  *FBN1*  *TGFBR1*  *TGFBR2*

### Gerinnungsstörungen

- Cumarin-Sensitivität, [T88.7], *VKORC1*
- Faktor-II-(Prothrombin)-Mutation, [D68.21], *FII*
- Faktor-V-Leiden-Mutation, [D68.5], *FV*
- Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura, [M31.1], *ADAMTS13*

### Hämatologische Erkrankungen

- Chronische lymphatische Leukämie, CLL, [C91.1], *TP53*
- Chronische myeloische Leukämie, CML, [C92.1], *BCR-ABL1* qualitativ
- Chronische myeloische Leukämie, CML, [C92.1], *BCR-ABL1* quantitativ
- Myeloproliferative Neoplasie, [C94.6],
  - JAK2*  *CALR*  *MPL*
- Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH), [D59.5], *PIGA*
- Sichelzellanämie, [D57.-], *HBB*
- Thalassämia, alpha-, [D56.0], *HBA1/HBA2*
- Thalassämia, beta-, [D56.1], *HBB*

## Hörstörungen

- Hörstörung, kongenital, [H90.3], *GJB2*
- Pendred-Syndrom, [E07.1], *SLC26A4*
- Usher-Syndrom Typ 1, [35.5],
  - *MYO7A* □ *CDH23* □ *PCDH15* □ *USH1C*
- Usher-Syndrom Typ 2, [35.5], □ *USH2A* □ *ADGRV1* □ *WHRN*
- Wolfram-Syndrom, [H48.0\*], □ *WFS1* □ *CISD2*

## Hyperlipidämien

- Hypercholesterinämie, familiäre, [E78.0],
  - *LDLR* □ *APOB* □ *PCSK9*
- Hypertrygliceridämie, familiäre, [E78.1],
  - *LPL* □ *APOC2* □ *APOA5*

## Kardiomyopathien

- Arrhythmogene rechtsventrikuläre -, [I42.80], *PKP2*
- Desminopathie, [G71.8], *DES*
- Dilatative-, [I42.0], □ *LMNA* □ *MYH7*
- Hypertrophe -, [I42.2], □ *MYH7* □ *MYBPC3*

## Kardiale Rhythmusstörungen

- Brugada-Syndrom, [I49.8], *SCN5A*
- Long QT-Syndrom, [I49.8], □ *KCNQ1* □ *KCNH2*

## Muskuläre/Neuromuskuläre Erkrankungen

- Arts-Syndrom, [E79.8], *PRPS1*
- Charcot-Marie-Tooth Neuropathie, [G60.0],
  - *PMP22* □ *MPZ* □ *GJB1* □ *MFN2*
- Desminopathie, [G71.8], *DES*
- Dystonie, Dopa-responsiv, [G24.9], □ *GCH1* □ *TH* □ *SPR*
- Dystrophie, myotone, [G71.1], □ *DMPK* □ *ZNF9*
- Hyperkaliämische periodische Paralyse, [G72.3], *SCN4A*
- Kennedy-Syndrom, [M62.59], *AR*
- Muskelatrophie, spinale, [G12.9], *SMN1*
- Muskeldystrophie Duchenne/Becker, [G71.0], *DMD*
- Muskeldystrophie, fazio-skapulo-humerale, [G71.0], *DUX4/DUX4L1*
- Myotonia congenita, [G71.1], *CLCN1*
- Paramyotonia congenita, [G71.1], *SCN4A*

## Neurokutane Syndrome

- Neurofibromatose, [Q85.0], □ *NF1* □ *NF2*
- *TSC2/PKD1* Mikrodeletionssyndrom, [Q61.3], *TSC2/PKD1*
- Tuberoöse Sklerose, [Q85.1], □ *TSC1* □ *TSC2*

## Neurologische Erkrankungen

- Adrenoleukodystrophie, X-chromosomal, [E71.3], *ABCD1*
- Atrophie, dentato-rubro-pallido-luysische, [G11.8], *ATN1*
- Biotin-responsive Basalganglienstörung, [G25.8], *SLC19A3*
- Chorea Huntington, [G10], *HTT*
- Dravet-Syndrom, [G40.4], *SCN1A*
- Fragiles X-Syndrom, [Q99.2], *FMR1*
- Hydrozephalus, X-chromosomal, [Q03.9], *L1CAM*
- Lafora-Syndrom, [G40.3], □ *EPM2A* □ *EPM2B*
- Neuronale Ceroid-Lipofuszinose, [E75.4], □ *CLN3* □ *PPT1*
- Pantothenat-Kinase-ass. Neurodegeneration, [G23.0], *PANK2*
- Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, [E75.6], *PLP1*
- PLA2G6-assoziierte Neurodegeneration, [G23.0], *PLA2G6*
- Polymikrogyrie, asymmetrisch, [Q04.3], *TUBB2B*
- Polymikrogyrie mit Krämpfen, [Q04.3], *RITN*
- Torsionsdystonie, [G24.1], *DYT1*
- Unverricht-Lundborg-Epilepsie, [G40.3], *CSTB*
- Walker-Warburg-Syndrom, [Q04.3], □ *POMT1* □ *POMT2*

## Nierenerkrankungen

- ADPKD, [Q61.2], □ *PKD1* □ *PKD2* □ *GANAB*
- ADTKD, [Q61.5], □ *MUC1* □ *UMOD*
- Alport-Syndrom, [Q87.8], □ *COL4A3* □ *COL4A4* □ *COL4A5*
- Alport-like-Syndrom, [D69.4], *MYH9*
- ARPKD, [Q61.1], *PKHD1*
- Arthrogrypose mit Nierenfunktionsstörung und Cholestase (ARC-Syndrom), [Q89.7], *VPS33B*
- Bartter-Syndrom, [E26.8],
  - *SLC12A1* □ *KCNJ1* □ *CLCNKB* □ *BSND* □ *CASR*
- Branchio-oto-renales (BOR)-Syndrom, [Q87.8],
  - *EYA1* □ *SIX1* □ *SIX5*
- Cystinose, [E72.0], *CTNS*
- Cystinurie, [E72.0], □ *SLC3A1* □ *SLC7A9*
- Dent-Syndrom, [N25.8], □ *CLCN5* □ *OCRL*
- Denys-Drash-Syndrom, [N04.1], *WT1*
- Diabetes insipidus, nephrogen, [N25.1], □ *AVPR2/AVPR2R* □ *AQP2*
- Diabetes insipidus, zentral, [N23.2], *AVP*
- Fabry-Erkrankung, [E75.2], *GLA*
- Frasier-Syndrom, [N04.1], *WT1*
- Gitelman-Syndrom, [N15.8], *SLC12A3*
- Glomerulosklerose, fokal-segmentale (FSGS), [N04.1],
  - *ACTN4* □ *INF2* □ *TRPC6* □ *CD2AP*
- Glukosurie, renale, [E74.8], *SLC5A2*
- Hyperoxalurie, primäre, [E74.8],
  - *AGXT* □ *GRHPR* □ *HOGA1*
- Hypokalziurische Hyperkalzämie, [E83.5],
  - *CASR* □ *GNA11* □ *AP2S1*
- Hypomagnesiämie, [E83.4], □ *CLDN16* □ *CLDN19*
- Hypophosphatämie, [E83.3],
  - *CYP27B1* □ *FGF23* □ *PHEX* □ *VDR*
- Hypourikämie, [E79.9], □ *SLC22A12* □ *SLC2A9*
- Liddle-Syndrom, [I15.1], □ *SCNN1B* □ *SCNN1G*
- MCKD, [Q61.5], □ *MUC1* □ *UMOD*
- Nephrokalzinose, [E83.4],
  - *AGXT* □ *CYP24A1* □ *SLC34A1* □ *SLC34A3*
- Nephrolithiasis, [N20-N23],
  - *CLCN5* □ *SLC9A3R1* □ *SLC34A1*
- Nephronophthise Typ 1, [Q61.5], □ *NPHP1*-Deletion
- Nephrotisches Syndrom, Steroid-resistentes (SRNS), [N04.8]
  - *NPHS1* □ *NPHS2* □ *WT1*
- Nierendysplasie, [Q61.4], *HNFB1/TCF2*
- Nierenkarzinom, [C64], □ *MET* □ *VHL* □ *BAP1*
- Perlman-Syndrom, [Q87.8], *DIS3L2*
- Pierson-Syndrom, [N04.8], *LAMB2*
- Renal-Coloboma-Syndrom, [Q60.4], *PAX2*
- Renal-tubuläre Azidose (RTA), [N25.8],
  - *SLC4A1* □ *ATP6V0A4* □ *ATP6V1B1* □ *SLC4A4* □ *CA2*
- Renal-tubuläre Dysgenese (RTD), [Q63.8]
  - *ACE* □ *AGT* □ *AGTR1* □ *REN*
- *TSC2/PKD1* Mikrodeletionssyndrom, [Q61.3], *TSC2/PKD1*
- Tyrosinämie, [E70.2], □ *FAH* □ *TAT* □ *HPD*
- Xanthinurie, [E79.8], □ *XDH* □ *MOCOS*

## Osteochondrodysplasien

- Achondroplasie, [Q77.4], *FGFR3*
- Achondrogenese Typ 1B, [Q77.0], *SLC26A2*
- Achondrogenese Typ II, [Q77.0], *COL2A1*
- Apert-Syndrom, [Q87.0], *FGFR2*
- Atelosteogenese, [Q78.8], □ *FLNB* □ *SLC26A2*
- Bruck-Syndrom, [M21.8-], *PLOD2*
- Crouzon-Syndrom, [Q75.1], *FGFR2*
- Diastrophischer Kleinwuchs, [Q77.5], *SLC26A2*
- Hypochondroplasie, [Q77.4], *FGFR3*
- Jackson-Weiss-Syndrom, [Q87.8], *FGFR2*

- Kampomele Dysplasie, [Q87.1], *SOX9*
- Kleidokraniale Dysostose, [Q74.0], *RUNX2*
- Kleinwuchs, idiopathisch, [E34.3], *SHOX*
- Leri-Weill-Syndrom, [Q77.8], *SHOX*
- Muenke-Syndrom, [Q75.0], *FGFR3*
- Nagel-Patella-Syndrom, [Q87.2], *LMX1B*
- Osteogenesis imperfecta, [Q78.0],  
 *IFITM5*  *COL1A1*  *COL1A2*
- Otopalatodigitales Syndrom, OPD-Spektrum, [Q77.8], *FLNA*
- Pfeiffer-Syndrom, [Q87.0],  *FGFR1*  *FGFR2*
- Robinow-Syndrom, [Q87.1], *ROR2*
- Synspondylismus, [Q76.4], *FLNB*
- Thanatophore Dysplasie I/II, [Q77.1], *FGFR3*
- Treacher Collins-Syndrom, [Q75.4],  
 *TCOF1*  *POLR1C*  *POLR1D*
- Trommelschlegelfinger, [R68.3],  *HPGD*  *SLCO2A1*
- 3M-Syndrom, [Q87.1], *CUL7*

### Tumorprädispositionen

- Beckwith-Wiedemann-Syndrom, [Q87.3],  
 Methylierungsanalyse  *UPD(11)pat*  *CDKN1C*
- Cowden-Syndrom, [Q85.8], *PTEN*
- FAP (familiäre adenomatöse Polyposis), [D12.6], *APC*
- Kolonkarzinom, hereditäres nicht-polypöses, [D48.9],  
 *MLH1*  *MSH2*  *MSH6*  *PMS2*
- Li-Fraumeni-Syndrom, [C97], *TP53*
- Magenkarzinom, hereditäres diffuses, [C16.9], *CDH1*
- Mamma-, Ovarialkarzinom, [C50.-], [C56],  *BRCA1*  *BRCA2*
- MITF*-ass. Melanom und Nierenzellkarzinom, [C00.-], *MITF*
- MUTYH*-assoziierte Polyposis, [D12.6], *MUTYH*
- Neoplasie, multiple endokrine, [D44.8],  
 *MEN1*  *RET*  *CDKN1B*
- Peutz-Jeghers-Syndrom, [Q85.8], *STK11*
- Tuberöse Sklerose, [Q85.1],  *TSC1*  *TSC2*
- von Hippel-Lindau-Syndrom, [Q85.8], *VHL*
- Wilms-Tumor, [C64.1], *WT1*
- Xeroderma pigmentosum, [Q82.1],  *XPA*  *XPC*  *ERCC2*

### Ziliopathien

- Alström-Syndrom, [Q87.8], *ALMS1*
- Bardet-Biedl-Syndrom, [Q87.8],  *BBS1*  *BBS10*
- Ellis-van-Crevelde-Syndrom, [Q77.6],  *EVC*  *EVC2*
- Jeune-Syndrom, [Q77.2], *DYNC2H1*
- Joubert-Syndrom, [Q04.3],  *AH1*  *TMEM67*  *CEP290*
- Mainzer-Saldino-Syndrom, [Q87.5],  *IFT140*  *IFT172*
- Meckel-Gruber-Syndrom, [Q61.9],  
 *MKS1*  *TMEM67*  *CC2D2A*  *CEP290*
- Tuberöse Sklerose, [Q85.1],  *TSC1*  *TSC2*

### Andere

- Angelman-Syndrom, [Q93.5],  
 Methylierungsanalyse  *UBE3A*  *UPD(15)pat*
- Acrocallosales Syndrom, [Q04.0],  *GLI3*  *KIF7*
- Alagille-Syndrom, [Q44.7],  *JAG1*  *NOTCH2*
- Anonychie, [Q84.3], *RSPO4*
- Baraitser-Winter-Syndrom, [Q87.0],  *ACTB*  *ACTG1*
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom, [Q87.3],  
 Methylierungsanalyse  *UPD(11)pat*  *CDKN1C*
- CHARGE-Syndrom, [Q87.8], *CHD7*
- Cockayne-Syndrom, [Q87.1],  *ERCC8*  *ERCC6*
- Feingold-Syndrom, [Q87.8], *MYCN*
- Fiebersyndrome  
 *ELANE*  *MEFV*  *MVK*  *NLRP3*  *TNFRSF1A*
- Hepatitis C-Infektion, Prognosemarker, [B17.1], [B18.2], *IL-28B*
- Holt-Oram-Syndrom, [Q87.2], *TBX5*
- Hydrolethalus-Syndrom, [Q87.8],  *HYLS1*  *KIF7*
- IMAGE-Syndrom, [Q87.1], *CDKN1C*
- Kabuki-Syndrom, [Q87.0],  *KMT2D*  *KDM6A*
- LEOPARD-Syndrom, [Q87.1], *PTPN11*
- Lowe-Syndrom, [E72.0], *OCRL*
- Lymphödem, kongenital, [Q82.0-], *FLT4*
- Mittelmeerfieber, familiäres (FMF), [E85.0], *MEFV*
- Müller-Gang-Persistenzsyndrom, [Q55.8],  *AMH*  *AMHR2*
- Morbus Crohn, [K50.0], [K50.1], [K50.8], [K50.9], *NOD2/CARD15*
- Morbus Meulengracht, [E80.4], *UGT1A1*
- Nageldysplasie, kongenitale, [Q82.4], *FZD6*
- Nicht-alkoholische Steatohepatitis, [K75.8], [K76.0], *PNPLA3*
- Noonan-Syndrom, [Q87.1],  
 *PTPN11*  *SOS1*
- Okihiro-Syndrom, [Q87.8], *SALL4*
- Osteosklerose, [Q78.2], *LRP5*
- Pankreatitis, [K86.1],  *CFTR*  *PRSS1*  *SPINK1*
- Perlman-Syndrom, [Q87.8], *DIS3L2*
- Piebaldismus, [E70.3], *SNAI2*
- Polyzystische Lebererkrankung, [Q44.6],  
 *PRKCSH*  *SEC63*  *GANAB*
- Proteus-Syndrom, [Q87.8],  *AKT1*  *PTEN*
- Rett-Syndrom, [F84.2],  *MECP2*  *CDKL5*  *NTNG1*
- Sanjad-Sakati-Syndrom, [Q87.1], *TBCE*
- SESAME-Syndrom, EAST-Syndrom, *KCNJ10*
- Silver-Russell-Syndrom, [Q87.1],  
 Methylierungsanalyse  *UPD(7)mat*
- Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom, [Q87.3], *GPC3*
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom, [Q87.1], *DHCR7*
- Sotos-Syndrom, [Q87.3],  *NSD1*  *NFIX*
- Sterilität, CBAVD, [Q55.4],  *CFTR*  *AZF*
- TRAPS, [E85.0], *TNFRSF1A*
- Triple-A-Syndrom, [E27.4], *AAAS*
- Ulna-Mamma-Syndrom, [Q71.8], *TBX3*
- Waardenburg-Shah-Syndrom, [Q87.8],  *EDN3*  *EDNRB*
- Weaver-Syndrom, [Q87.3],  *NSD1*  *EZH2*

## Array-CGH

- Ab dem 01.07.2016 darf eine Array-CGH (Gebührenordnungsposition, GOP 11508) erst dann durchgeführt werden, wenn die Fragestellung aufgrund der Analyseergebnisse der konventionellen Chromosomenanalyse (entsprechend der GOP 11502) nicht vollständig beantwortet werden konnte.
- Wenn vorab keine konventionelle Chromosomenanalyse durchgeführt wurde, senden Sie bitte für die Array-CGH neben einer EDTA- zusätzlich eine Heparin-Blutprobe ein, damit wir vorab eine konventionelle Chromosomenanalyse durchführen können. Bitte fügen Sie auch hierfür „Chromosomenanalyse“ auf der Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz hinzu und markieren Sie „Chromosomenanalyse“ als gewünschte Anforderung.

- Array-CGH (siehe auch spezieller Anforderungsschein „Array-CGH“)
- Chromosomenanalyse

Die vollständige Liste finden Sie unter:  
[molekulargenetik.bioscientia.de](http://molekulargenetik.bioscientia.de)