



EILT

Krankenkasse (GKV/PKV):		
Name, Vorname (Versicherte/r):		
Geburtsdatum:	Geschlecht: <input type="checkbox"/> weibl. <input type="checkbox"/> männl.	
Adresse (Straße, PLZ, Wohnort):		
Krankenkassen-Nr.:	Versicherten-Nr.:	Status:

## Kostenträger

- GKV-Patient, ambulant (**Überweisungsschein Muster 10**)
- GKV-Patient, stationär, intern  
(Bürgerhospital Frankfurt/Clementine Kinderhospital)
- GKV-Patient, stationär, extern (DKGNT-Rechnung an Klinik)
- Selbstzahler (GOÄ-Rechnung an Patient nach Kostenübernahmeerklärung der Kasse oder des Patienten)
- § 116b SGB V

## Diagnose/Verdacht/Anamnese (ICD-10-Code)

## Einsender (Arztstempel/Telefon/Fax/Unterschrift)

**Angaben zur Probe:** Entnahme am \_\_\_\_\_

## Weitere Befundempfänger (Arztname/Anschrift)

- EDTA-Blut  Wangenschleimhaut  Speichel
- DNA  Sonstiges Material: \_\_\_\_\_

## Angaben zum Patienten

erkrankt:  nein  ja

Familienangehörige erkrankt:  nein  ja wer: \_\_\_\_\_ Elterliche Blutsverwandtschaft:  nein  ja

Schwangerschaft:  nein  ja SSW: \_\_\_\_\_ Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_

## Einwilligungserklärung für die Durchführung einer genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Nach Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung sind Sie damit einverstanden, dass zur Klärung der o.g. klinischen Fragestellung die untenstehenden genetischen Untersuchungen und die dafür notwendige Probenentnahme durchgeführt werden. Mit Ihrer Unterschrift bestätigen Sie (*Nichtzutreffendes bitte streichen/ergänzen*), dass

- Sie von Ihrem Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der unten genannten Untersuchung aufgeklärt wurden.
- Sie die Einwilligung jederzeit widerrufen können, die Untersuchung dann abgebrochen und nur die erbrachte Leistung abgerechnet wird.
- die Ergebnisse schriftlich und elektronisch dokumentiert und ggf. pseudonymisiert wissenschaftlich genutzt/publiziert werden.
- die Ergebnisse *nicht* gemäß GenDG nach 10 Jahren vernichtet werden, z.B. damit sie Angehörigen auch danach zur Verfügung stehen.
- nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial für eine spätere Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, Nachforderungen weiterer Untersuchungen zur Diagnosefindung durch meine Ärztin/meinen Arzt, laboranalytische Qualitätskontrollmaßnahmen oder wissenschaftliche Untersuchungen, die die Identifizierung neuer Ursachen für die Erkrankung zum Ziel haben, aufbewahrt werden kann.
- der Untersuchungsauftrag an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor weitergeleitet werden darf.
- die Untersuchungsergebnisse über den einsendenden Arzt hinaus auch anderen mitbehandelnden Ärzten mitgeteilt werden dürfen (z.B. humangenetische Beratungsstellen, medizinische Kooperationseinrichtungen).
- die Ergebnisse für die Beratung/Untersuchung Ihrer Angehörigen genutzt werden dürfen. (ggf. benennen: \_\_\_\_\_)

Selten können sich z.B. bei genomweiten Analysen (wie Exom-Sequenzierung) Zusatzbefunde ergeben, die nicht im Zusammenhang mit der o.g. Fragestellung stehen, aber nach aktuellem Wissensstand Konsequenzen für Sie (Prophylaxe, Therapie) oder Ihre Familie (z.B. Erkrankungsrisiko für Nachkommen) haben. Wünschen Sie die Mitteilung solcher Zusatzbefunde? (kein Ankreuzen wird als NEIN gewertet)  NEIN  JA

(genetische Untersuchung: Methode, abgedeckte Indikationen)

Ort, Datum

Unterschrift Patientin/Patient bzw. gesetzliche/r Vertreter/in



## Vermuteter Erbgang

- autosomal-rezessiv       autosomal-dominant       X-chromosomal  
 unklar       sporadisch/simplex       mitochondrial/maternal

Im Sinne der Übersichtlichkeit haben wir hier nur eine Auswahl von Erkrankungen aufgelistet. Sollte die gesuchte Verdachtsdiagnose nicht genannt sein, schreiben Sie diese bitte in die vorgesehenen Freifelder oder auf die Frontseite des Formulars. Für bestimmte klinisch sehr heterogene Indikationsfelder verweisen wir auf unsere separaten Anforderungsbögen.

Für die meisten nachgenannten Indikationen werden NGS-Analysen (Panels) angewendet und die nach den vorliegenden Angaben und/oder allgemeiner Häufigkeit am sinnvollsten erscheinenden Gene priorisiert. Allgemein und gerne in Absprache mit Ihnen werden Methode und Auswahl der zu analysierenden Gene individuell festgelegt.

## Der direkte Weg zu den zu untersuchenden Erkrankungen:

- |   |          |
|---|----------|
| 1. Augenerkrankungen  | Seite A1 |
| 2. Hörstörungen   | Seite A2 |
| 3. Neurogenetische Erkrankungen, zentral                        | Seite A3 |
| 4. Neurogenetische Erkrankungen, peripher und neuromuskulär     | Seite A3 |
| 5. Skeletterkrankungen, Wachstumsstörungen                      | Seite A4 |
| 6. Nierenerkrankungen   | Seite A5 |
| 7. Hauterkrankungen   | Seite A5 |
| 8. Lungenerkrankungen   | Seite A6 |
| 9. Erkrankungen von Leber und Pankreas                          | Seite A6 |
| 10. Erkrankungen des Immunsystems und des blutbildenden Systems | Seite A6 |
| 11. Stoffwechselerkrankungen                                    | Seite A7 |
| 12. Mitochondriale Erkrankungen                                 | Seite A7 |
| 13. Ziliopathien  | Seite A7 |
| 14. Endokrine Erkrankungen/Hormonelle Störungen                 | Seite A8 |
| 15. Auswahl wichtiger genetischer Syndrome                      | Seite A8 |
| 16. Genomweite Analysen   | Seite A9 |



## 1. Augenerkrankungen

- Albinismus**
  - okulär
  - okulokutan
  - syndromal
- Blepharophimose (BPES)**
- Duane-Syndrom**
- Glaukom**
  - Glaukom, congenital
  - Glaukom, juvenil
  - Glaukom, andere: \_\_\_\_\_
- Hornhauterkrankungen**
  - Fuchs-Dystrophie
  - Morbus Fabry
  - Andere: \_\_\_\_\_
- Kearns-Sayre-Syndrom**
- Kongenitale Fibrose der extraokulären Muskeln**
- Linsenerkrankungen**
  - Angeborene nukleäre Katarakt
  - Katarakt: Galaktokinase-Mangel
  - Katarakt: Klassische Galaktosämie
  - Katarakt, syndromal: \_\_\_\_\_
  - Linsenluxation
- Myopie**
- Neuronale Zeroidlipofuszinosen**
- Netzhautablösung**
  - Familiäre exsudative Vitreoretinopathie, FEVR
  - Retinoschisis, juvenile, X-chromosomal
  - Stickler-Syndrom
- Nystagmus, idiopathisch**
- Okuläre Fehlbildungen**
  - Anophthalmie, Mikrophthalmie, Kolobom
  - Norrie-Syndrom
- Ophthalmoplegie, progressive externe**
- Ptoxis**
- Retinale Dystrophien**
  - Refinitis pigmentosa (RP)/Stäbchen-Zapfen-Dystrophie
  - Congenitale stationäre Nachtblindheit, CSNB
  - Zapfen-/Zapfen-Stäbchen-/Makuladystrophie
  - Schwere frühkindliche Netzhautdystrophie (EOSRD)
  - Lebersche congenitale Amaurose (LCA)
  - Morbus Stargardt
  - Achromatopsie, ACHM
  - Morbus Best
  - Bardet-Biedl-Syndrom, BBS
  - Joubert-Syndrom, JBTS
  - Usher-Syndrom
    - Typ 1
    - Typ 2
    - Typ 3
  - Senior Loken-Syndrom
  - Andere: \_\_\_\_\_
- Sehnerv**
  - Optikusatrophie
  - Leber hereditäre Optikusatrophie, LHON
  - Optikusatrophie, syndromal: \_\_\_\_\_
- Septo-optische Dysplasie**
- Vorderabschnittsdysgenesien**
  - Aniridie
  - Neurofibromatose
  - Axenfeld-Rieger Anomalie
  - Vorderabschnittsmesenchymdysgenese
  - Iridogoniodysgenese
  - Peters/Peters Plus-Syndrom
- Andere:** \_\_\_\_\_



## 2. Hörstörungen

### Nicht-syndromal

### **DFNB1 (GJB2-/Connexin-26)**

### **Auditorische Neuropathie**

#### **Hörstörungen mit Augenbeteiligung**

- Usher-Syndrom, Typ 1/2/3
- PHARC-Syndrom (Polyneuropathie-Hörverlust-Ataxie-RP-Cataract)
- Hörstörung mit Zapfen-Stäbchen-Dystrophie
- Alström-Syndrom
- Refsum-Syndrom
- Heimler-Syndrom
- Wolfram-Syndrom
- Stickler-Syndrom
- Korneadystrophie-Schallempfindungsschwerhörigkeit (Harboyan-S.)
- Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 6
- Aniridie mit Hörstörung
- Norrie-Syndrom (Okulo-akustiko-cerebrale Dysplasie)
- OFCD-Syndrom (Okulo-fazio-kardio-dentales Syndrom)
- Optikus-Atrophie-Plus (*OPA1*-assoziiert)

#### **Hörstörungen mit endokrinologischer Beteiligung**

- Pendred-Syndrom
- Perrault-Syndrom
- DIDMOAD-Syndrom (Diabetes insipidus, Diabetes mellitus, Optikusatrophie, Hörstörung), Wolfram-Syndrom
- Diabetes mellitus, Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie und sensorineurale Hörstörung/Rogers-Syndrom
- Johanson-Blizzard-Syndrom
- Schilddrüsenhormon-Resistenz und sensorineurale Hörstörung
- HDR-Syndrom (Hypoparathyroidismus, Taubheit, renale Erkrankung)
- Hypothalamo-hypophysärer Kleinwuchs mit Innenohrschwerhörigkeit

#### **Fehlbildungs- und Dysmorphie-Syndrome mit Hörstörung**

- Treacher Collins-Syndrom
- Nager akrofaziales Dysostosis-Syndrom
- Postaxiale akrofaziale Dysostosis, dysmorphe Ohren, Leitungsschwerhörigkeit (Miller-Syndrom, Genée-Wiedemann-Syndrom)
- Aurikulo-kondyläres Syndrom
- Towns-Brocks-Syndrom
- Lacrimo-Auriculo-Dento-Digitales Syndrom (LADD)
- CHARGE-Syndrom
- Cohen-Syndrom (inkl. Mikrozephalie-Cutis verticis gyrata-Retinitis Pigmentosa-Katarakt-sensorineurale Taubheit und mentale Retardierung-Syndrom)
- Donnai-Barrow-Syndrom (Fazio-okulo-akustiko-renales Syndrom, FOARS)
- Otopalatodigitales Syndrom Typ 1 (OPD1)
- Otopalatodigitales Syndrom Typ 2 (OPD2)
- OSMED (Oto-spondylo-megaepiphysäre Dysplasie)

#### **Hörstörungen mit Hautbeteiligung**

- Waardenburg-Syndrom
- KID-Syndrom (Keratitis-Ichthyosis-Taubheit)
- CHIME-Syndrom (Kolobom, Herzfehler, Ichthyosis, mentale Retardierung, Hörstörung)
- Woodhouse-Sakati-Syndrom (Alopezie, Hypogonadismus, Diabetes mellitus, mentale Retardierung, abnormes EKG und sensorineurale Hörstörung)

#### **Hörstörungen mit Herzbeteiligung**

- Jervell und Lange-Nielsen-Syndrom
- SANDD-Syndrom
- Kabuki-Syndrom
- Noonan-Syndrom

#### **Hörstörungen mit neurologischer/neuromuskulärer Beteiligung**

- Baraitser-Winter-Syndrom
- Brown-Vialetto-Van Laere-Syndrom, BVVS (pontobulbäre Paralyse und sensorineurale Hörstörung)
- Cockayne-Syndrom
- Taubheit-Dystonie-Syndrom
- Chudley-McCullough-Syndrom
- SeSAME-Syndrom (Seizures, sensorineural deafness, ataxia, mental retardation, electrolyte imbalance)
- Neurofibromatose Typ 2
- Mohr-Tranebjaerg-Syndrom (Deafness-Dystonia-Optic Neuropathy Syndrom/DDON-Syndrom)
- Autosomal-dominante Hörstörung mit Amyotrophie und sensomotorischer Neuropathie

#### **Hörstörungen mit Nierenbeteiligung**

- Alport-Syndrom
- Branchio-oto-renales Syndrom (BOR)
- Nephrotisches Syndrom mit Hörstörung
- MYH9*-assoziierte Erkrankungen (May-Heggelin-Anomalie, Epstein-/Fechtner-/Sebastian-Syndrom)
- Distale renale tubuläre Azidose (DRTA) mit progressiver sensorineuraler Hörstörung
- Bartter-Syndrom

- Hörstörung, andere syndromale:** \_\_\_\_\_



## 3. Neurogenetische Erkrankungen, zentral

### Bewegungsstörungen

- Friedreich-Ataxie
- Ataxie (Repeatexpansionen)
- Ataxie
- Fragiles-X-Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS)
- Louis-Barr-Syndrom (Ataxia teleangiectasia)

### Parkinsonismus

- Chorea Huntington
- Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA)
- Dystonie
  - isoliert
  - kombiniert
  - paroxysmal
- Andere: \_\_\_\_\_

### Hirnentwicklungsstörungen

- Mikrozephalie: nicht-syndromal, Seckel-Syndrom, andere syndromale
- Makrozephalie
- Pontozerebelläre Hypoplasie
- Holoprosenzephalie
- (Hemi-) Megalenzephalie
- Lissenzephalie
- Neuronale Migrationsstörungen
- Periventriculäre noduläre Heterotopie (PVNH)
- Polymikrogyrie
- Leukodystrophie
- Andere: \_\_\_\_\_

### Epilepsie

- Epilepsie, metabolische
- Epilepsie, generalisierte myoklonische
- Epilepsie, benigne familiäre
- Epilepsie, fokale
- Absence-Epilepsie
- Epileptische Enzephalopathie
- Dravet-Syndrom
- West-Syndrom
- Unverricht-Lundborg-Epilepsie
- Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen (GEFS+)
- Andere: \_\_\_\_\_

### Intelligenzminderung/Mentale Retardierung (MR)

- Fragiles (X)-Syndrom (FMR1)
- MR
  - nicht-syndromal
  - unspezifisch
  - andere
- Andere: \_\_\_\_\_

### Demenzkrankungen

- Alzheimer-Demenz
- Frontotemporale Demenz
- Andere: \_\_\_\_\_

## 4. Neurogenetische Erkrankungen, peripher und neuromuskulär

### Spastische Paraplegie (SPG)

- Periphere Neuropathie, demyelinisierend
- Neuropathie, axonal
- Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)

### Muskuläre Erkrankungen

#### Myopathien

- Strukturmyopathie
  - nemaline Myopathie
  - zentronukleäre Myopathie
  - central core disease
- Myopathie, myofibrillär
- Myopathie, metabolisch; mitochondrial
- Myopathie, kongenital
  - Rigid-spine Myopathie
  - Ullrich-Syndrom
  - Multi-Minicores-Myopathie
  - myotubuläre Myopathie
- Andere: \_\_\_\_\_

#### Muskeldystrophien

- Duchenne-Muskeldystrophie
- Becker-Muskeldystrophie
- Gliedergürtel-Muskeldystrophie
- Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie
- Fazio-skapulo-humerale Muskeldystrophie (FSHD)
- Okulopharyngeale Muskeldystrophie
- Muskeldystrophie, kongenital
  - Merosinmangel
  - O-Glykosylierungsdefekte
- Andere: \_\_\_\_\_

### Myotone Erkrankungen

- Myotone Dystrophie, Repeat-assoziiert
  - DM1
  - DM2/PROMM
- Paramyotonia congenita
- Myotonia congenita Thomsen/Becker
- Andere: \_\_\_\_\_

### Myasthenie

- Arthrogryposis multiplex congenita
- Andere: \_\_\_\_\_

### Myasthenie

- Infantile spinale Muskelatrophie (SMA)
- SMA mit Atemnot (SMARD)
- Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy
- SMN1-negative spinale Muskelatrophien
- Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)
- Andere: \_\_\_\_\_



## 5. Skeletterkrankungen, Wachstumsstörungen

### Kleinwuchs

- Kleinwuchs, nicht-syndromal
- Turner-Syndrom
- SHOX-assoziiertes Kleinwuchs
- Achondroplasie
- Hypochondroplasie
- syndromal: \_\_\_\_\_

### Hochwuchs, Makrosomie-Syndrome

- Hochwuchs, isoliert
- Klinefelter-Syndrom
- Marfan-Syndrom
- Loeys-Dietz-Syndrom
- Homozystinurie
- Sotos-Syndrom
- Weaver-Syndrom
- Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom
- Perlman-Syndrom
- Großwuchs, syndromal: \_\_\_\_\_

### Kraniosynostose

- Apert-Syndrom
- Beare-Stevenson-Syndrom
- Crouzon-Syndrom
- Carpenter-Syndrom
- Greig-Syndrom
- Pfeiffer-Syndrom
- Saethre-Cotzen-Syndrom

### Extremitätenfehlbildungen

- Spalthand/-fuß
- Holt-Oram-Syndrom
- Cenani-Lenz-Syndrom
- Okihiro-Syndrom
- Adams Oliver-Syndrom
- Mikromele Dysplasie
- Nagel-Patella-Syndrom
- Rhizomele Verkürzungen
- Mesomele Verkürzungen
- Brachydakylie, Typ \_\_\_\_\_
- Andere: \_\_\_\_\_

### Knochendichte-Erkrankungen

- Pyknodysostose
- Osteogenesis imperfecta
- Osteopetrose (infantil, juvenil, mit renaler Azidose)

### Pränatale/früh-letale Skelettdysplasien

- Thanatophore Dysplasie
- Achondrogenesis
  - Typ 1A
  - Typ 1B
  - Typ 2
- Hypochondrogenesis
- Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom, Jeune-Syndrom
- Fibrochondrogenesis
- Platyspondyle Chondrodysplasie
- Dyssegmentale Dysplasie
- Campomele Dysplasie
- Stüve-Wiedemann-Syndrom
- Kyphomele Dysplasie
- Boomerang-Dysplasie
- Atelosteogenesis
  - Typ 1
  - Typ 2
  - Typ 3
- Andere: \_\_\_\_\_

### Skeletterkrankungen mit Wirbelsäulenbeteiligung

- Kniest-Dysplasie
- Spondyloepiphyseale Dysplasie, congenital
- Stickler Arthroophthalmopathie
- Schwartz-Jampel-Syndrom
- Metatrophe Dysplasie
- Diastrophe Dysplasie
- Schimke Dysplasie
- Andere: \_\_\_\_\_

### Chondrodysplasia punctata

- Greenberg-Dysplasie
- Rhizomeler Typ
- Typ Conradi-Hünermann
- Brachytelephalangealer Typ
- Andere: \_\_\_\_\_

### Skelettdysplasie mit metaphysärer Beteiligung

- Achondroplasie
- Hypochondroplasie
- Metaphysäre Dysplasie, Typ Jansen
- Metaphysäre Dysplasie, Typ Schmid
- Shwachman-Syndrom
- Hypophosphatasie
- Asphyxierende thorakale Dysplasie
- Ellis-van Crefeld-Syndrom
- Kranioktodermale Dysplasie

### Skelettdysplasie mit epiphysärer Beteiligung

- Multiple epiphysäre Dysplasie
- Pseudoachondroplasie

### Skelettdysplasie mit diaphysärer Beteiligung

- Melnick-Needles-Syndrom
- Otopalatodigitales Syndrom
  - Typ 1 (OPD1)
  - Typ 2 (OPD2)
- Frontometaphysäre Dysplasie (FMD)
- Mikrozephaler osteodysplastischer primärer Kleinwuchs, Typ 1
- Mikrozephaler osteodysplastischer primärer Kleinwuchs, Typ 2
- Kenny-Caffey-Syndrom

### Multiple Dislokationen

- Larsen-Syndrom
- Desbuquois-Syndrom
- Andere: \_\_\_\_\_

### Osteolysen

- Hajdu-Cheney-Syndrom
- Juvenile Hyalinfibromatose
- Mandibuloakrale Dysplasie
- Multizentrische carpo-tarsale Osteolyse
- Winchester-Torg-Syndrom
- Andere: \_\_\_\_\_

### Verschiedene

- Exostosen, multiple kartilaginäre
- Fibröse Dysplasie
- Fibrodysplasia ossificans progressiva
- Andere: \_\_\_\_\_



## 6. Nierenerkrankungen

### Zystische Nierenerkrankungen

- Autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung, ADPKD
- Autosomal-rezessive polyzystische Nierenerkrankung, ARPKD
- Medulläre zystische Nierenerkrankung, MCKD
- Nephronophthisis
- Andere: \_\_\_\_\_

### Zystische Nierenerkrankungen, syndromal

- Ziliopathien
  - Joubert-Syndrom (JBTS)
  - Jeune-Syndrom (JS)
  - Bardet-Biedl-Syndrom (BBS)
  - Mainzer-Saldino-Syndrom (MSS)
- Branchio-oto-renales Syndrom (BOR-Syndrom)
- Andere: \_\_\_\_\_

### Anlagestörungen von Nieren und ableitenden Harnwegen

- CAKUT/Nierenagenesie/Nierenhypoplasie, -dysplasie
- Syndromale-, andere: \_\_\_\_\_

### Tubulopathien

- Bartter-/Gitelman-Syndrom
- Andere: \_\_\_\_\_

### Erkrankungen des glomerulären Filters

- Fokale segmentale Glomerulosklerose (FSGS)
- Alport-Syndrom
- C3-Glomerulopathien
- Membranoproliferative Glomerulonephritis
- Nephrotisches Syndrom
- Andere: \_\_\_\_\_

### Stoffwechselerkrankungen mit renaler Manifestation

- Nephrokalzinose
- Nephrolithiasis
- Hyperoxalurie
- Andere: \_\_\_\_\_

## 7. Hauterkrankungen

### Phakomatosen

- Neurofibromatose Typ 1 (NF1), Neurofibromatose Typ 2 (NF2)
- Tuberöse Sklerose Typ 1, TSC1
- Tuberöse Sklerose Typ 2, TSC2

### Erkrankungen der Hautpigmentierung

- Okulokutaner Albinismus
- Homozystinurie
- Chediak-Higashi-Syndrom
- Hermansky-Pudlack-Syndrom
- Griscelli-Syndrom

### Hypertrichosen

### Ichthyosen

- Ichthyosis vulgaris
- Keratinopathische Ichthyose
- Ichthyosen, andere: \_\_\_\_\_

### Incontinentia pigmenti

### Dyskeratosis congenita

### Xeroderma pigmentosum

### Cutis laxa-Syndrom

### Bindegewebserkrankungen

- Ehlers-Danlos-Syndrom, Typ: \_\_\_\_\_

- Andere: \_\_\_\_\_



## 8. Lungenerkrankungen

- Pulmonale arterielle Hypertonie
- Zystische Fibrose/Mukoviszidose
- Primäre ziliäre Dyskinesie
- Andere: \_\_\_\_\_

## 9. Erkrankungen von Leber und Pankreas

- Alagille-Syndrom
- Citrullinämie
- Porphyrin
- Cholestase, progressive familiäre intrahepatische
- Andere: \_\_\_\_\_

## 10. Erkrankungen des Immunsystems und des blutbildenden Systems

### Immunologische Erkrankungen

- Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID)
- Wiskott-Aldrich-Syndrom
- DNA-Reparatur-Defekte
- CHARGE-Syndrom
- Immuno-ossäre Dysplasien
- Hyper-IgE-Syndrom
- Immunglobulindefizienzen
- Agammaglobulinämie, X-chromosomale
- Variables Immundefekt-Syndrom (CVID)
- Immundefizienz mit Hypopigmentierung: Chediak-Higashi-Syndrom
- Familiäre hämophagozytische Lymphohistiozytose
- Lymphoproliferatives Syndrom
- IPEX (Immundysregulation, Polyendokrinopathie, Enteropathie, X-gebunden)
- APECED (Autoimmune Polyendokrinopathie mit Candidiasis und ektodermaler Dystrophie)
- Kongenitale Agranulozytose/schwere kongenitale Neutropenie
- Leukozytenadhäsionsdefizite
- Chronische Granulomatose
- Anhidrotische ektodermale Dysplasie mit Immundefizienz
- Autoinflammatorische Erkrankungen
  - Familiäres Mittelmeerfieber
  - Muckle-Wells-Syndrom
  - Majeed-Syndrom
  - Andere: \_\_\_\_\_
- Erkrankungen des Komplementsystems
- Autoimmunes polyendokrines Syndrom (AIRE)

### Erkrankungen des blutbildenden Systems

- Sphärozytose
- Fanconi-Anämie

### Thalassämien

- Alpha-Thalassämie
- Beta-Thalassämie

### Hämoglobinopathien/ Hb-Anomalien

- Sichelzellanämie
- HbE-Anomalie
- Hämoglobinopathien bei instabilem Hämoglobin
- Polyglobulie/anomale Hämoglobine mit gestörter O<sub>2</sub>-Transportfunktion

### Gerinnungserkrankungen

- Faktor V „Leiden“-Mutation
- Faktor II-Defizienz
- Andere: \_\_\_\_\_





## 11. Stoffwechselerkrankungen

- Ahornsirupkrankheit (MSUD)
- Alkaptonurie
- Biotinidasemangel
- CDG (Congenital Disorders of Glycosylation)
- Cystinose
- Fettsäureoxidationsstörungen
- Fruktoseintoleranz
- Galaktosämie, Galaktokinase-Mangel
- Glutarazidurie Typ 1
- Glykogenosen der Leber
- Glykogenose Typ 5 (McArdle-Erkrankung)
- Harnstoffzyklusstörungen
- Homozystinurie
- Primäre Hyperoxalurie
- Phenylketonurie (PKU)
- Mukopolysaccharidosen (MPS), Typ: \_\_\_\_\_
- Propionazidämie und Methylmalonazidurie
- Tetrahydrobiopterin (BH4)-Mangel
- Hereditäre Tyrosinämie Typ 1
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel
- Carnitinpalmitoyltransferase-2-Mangel
- Zerebrotendinöse Xanthomatose
- Cholesterinester-Speicherkrankheit
- Gallensäuresynthesstörungen
- Menkes-Syndrom

- Hämochromatose
- Fettstoffwechselstörungen: \_\_\_\_\_
- Fabry-Erkrankung
- Gaucher-Krankheit
- Pompe-Krankheit (Glykogenose Typ 2)
- Wilson-Krankheit
- Peroxisomale Erkrankungen (Zellweger-, Refsum-Syndrom, Adrenoleukodystrophie)
- Porphyrie: \_\_\_\_\_

### **Molybdän-Cofaktor-Defizienz**

#### **Insulinstoffwechsel**

- Neonataler Diabetes
- MODY-Diabetes
- Hyperinsulinämische Hypoglykämie
- Andere:** \_\_\_\_\_

## 12. Mitochondriale Erkrankungen

- Mitochondriale Enzephalopathie, Leigh-Enzephalopathie
- Hepato(enzephalo)pathie, mitochondriale
- Primärer Coenzym Q10 (CoQ10)-Mangel
- Schwerhörigkeit, sensorineurale, mitochondriale
- Chronisch progressive externe Ophthalmoplegie (CPEO)
- Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie (LHON)
- Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis, Stroke-like Episodes/Myoclonic Epilepsy with Ragged Red Fibers; MELAS/MERRF
- Kearns-Sayre-Syndrom
- Mitochondriale Erkrankung, nukleär kodiert**
- Mitochondriale Erkrankung, mt-DNA kodiert**
- Andere: \_\_\_\_\_

## 13. Ziliopathien

- Bardet-Biedl-Syndrom (BBS)
- Ellis-von-Crefeld-Syndrom (EVS)
- Jeune-Syndrom (JS)
- Joubert-Syndrom (JBTS)
- Kartagener-Syndrom
- Meckel-Gruber-Syndrom (MKS)
- Sensenbrenner-Syndrom
- Senior-Loken-Syndrom (SLS)
- Oro-fazio-digitales Syndrom (OFD)
- Mohr-Majewski-Syndrom
- Polyzystische Lebererkrankung
- Primäre ziliäre Dyskinesie (PCD)
- Heterotaxie/Lateralisierungsdefekte
- Adipositas, monogen



## 14. Endokrine Erkrankungen/Hormonelle Störungen

- Adrenogenitales Syndrom (AGS)
- Kallmann-Syndrom/Hypogonadotroper Hypogonadismus
- Kennedy-Syndrom (Spinobulbäre Muskelatrophie)
- Diabetes: siehe Stoffwechsel
- Androgeninsensitivität
- Lipodystrophie (LMNA-assoziiert)
- Kombinierte Hypophysenhormondefizienz
- Männliche Infertilität und Schwerhörigkeit-Syndrom (STRC, CATSPER2)
- Isolierte FSH-Defizienz
- Persistierende Müllersche Gänge
- Aarskog-Scott-Syndrom (Faziegenitale Dysplasie)
- Diabetes insipidus centralis
- Hypergonadotroper Hypogonadismus (Gonadotropinresistenz)
- Hyperparathyreoidismus, schwerer neonataler

## 15. Auswahl wichtiger genetischer Syndrome

- |   |  |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Adams-Oliver-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Alagille-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Angelman-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Bohring-Opitz-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Bosma-Arhinie-Mikrophthalmie-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Braddock-Carey-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Burn-McKeown-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Cardio-fazio-kutanes Syndrom (CFC)</li><li><input type="checkbox"/> CHARGE-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Coffin-Lowry-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Coffin-Siris-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Cohen-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Cornelia de Lange-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Costello-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Dubowitz-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> FG-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Fitzsimmons-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Floating-Harbor-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Frank-ter Haar-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Frontometaphysäre Dysplasie</li><li><input type="checkbox"/> Frontonasale Dysplasie</li><li><input type="checkbox"/> Genitopatellares Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Hajdu-Cheney-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Holt-Oram-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Kabuki-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Kallmann-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> KBG-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Kleefstra-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom (LADD)</li><li><input type="checkbox"/> LEOPARD-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Marfan-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Meier-Gorlin-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Melnick-Needles-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Nagel-Patella-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Nager-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ 1</li><li><input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ 2</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Noonan-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Okihiro-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Okulo-dento-digitales Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Oto-palato-digitales Syndrom Typ 1 (OPD1)</li><li><input type="checkbox"/> Oto-palato-digitales Syndrom Typ 2 (OPD2)</li><li><input type="checkbox"/> Pierre Robin-Sequenz</li><li><input type="checkbox"/> Pitt-Hopkins-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Proteus-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Rasopathien: _____</li><li><input type="checkbox"/> Rett-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Rubinstein-Taybi-Syndrom (RTS)</li><li><input type="checkbox"/> Roberts-Syndrom (Pseudo-Thalidomid-Syndrom)</li><li><input type="checkbox"/> Robinow-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Silver-Russell-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Scalp-Ear-Nipple-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Schaaf-Yang-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Schinzel-Giedion-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Schuurs-Hoeijmakers-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Shwachman-Diamond-Syndrom (SDS)</li><li><input type="checkbox"/> Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Sjögren-Larsson-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLO)</li><li><input type="checkbox"/> Sotos-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Spalthand/-fuß</li><li><input type="checkbox"/> Townes-Brocks-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Treacher Collins-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Trichorhinophalangeales Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Townes-Brocks-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Uner Tan-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Van Den Ende-Gupta-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Weaver-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Wiedemann-Steiner-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Ziliopathie (→ s. Ziliopathien)</li><li><input type="checkbox"/> 3M-Syndrom</li></ul> |
|---|--|

Falls ein Syndrom in diesem Kapitel nicht aufgeführt ist, schauen Sie bitte unter den oben genannten Kapiteln nach.



## 16. Genomweite Analysen

- Klinisches Exom (clinical exome sequencing, CES)
- Gesamt-Exom (whole-exome sequencing, WES)
- Ashkenazi-Panel