

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft
Name, Vorname und Adresse der Versicherten geb. am						
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.		Status			
Vertragsarzt-Nr.	VK gültig bis		Datum			

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

NEUR



MGZ
Medizinisch
Genetisches
Zentrum

Prof. Dr. med. Dipl.-Chem.
Elke Holinski-Feder
Prof. Dr. med. Angela Abicht
Dr. med. Teresa Neuhann

Partnerschaft von Fachärztinnen
für Humangenetik mbB, MVZ

Bayerstraße 3 - 5
D-80335 München

Tel. +49 89 30 90 886 - 0
Fax +49 89 30 90 886 - 66
info@mgz-muenchen.de

Alle Formulare finden Sie unter
www.mgz-muenchen.de



Durch die DAKKS nach DIN EN ISO
15189 akkreditiertes Labor. Die Akkre-
dittierung gilt für den in der Urkunden-
anlage D-ML-13242-01-00 festgelegten
Umfang, davon ausgenommen sind die
mit * gekennzeichneten Analysen.

ANFORDERUNGSFORMULAR – NEUROLOGIE/NEUROPÄDIATRIE EILT

ANGABEN ZUM EINSENDER UND BEFUNDEMPFÄNGER

Eine Befundübermittlung kann gemäß Gendiagnostikgesetz nur an den veranlassenden Arzt erfolgen. Eine Weitergabe des Befundes an Dritte ist mit Einwilligung des Patienten nur durch den veranlassenden Arzt möglich.

Arztname (in Druckbuchstaben), ggf. Station Telefon Telefax

ANGABEN ZUR PROBE

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

ANGABEN ZUM KOSTENTRÄGER

* Humangenetische Analysen aus EBM Kapitel 11 belasten nicht den Wirtschaftlichkeitsbonus oder das Laborbudget.

<input type="checkbox"/> Gesetzlich versichert, ambulant <i>Laborüberweisungsschein Muster 10 erforderlich *</i>	<input type="checkbox"/> Privat versichert, ambulant <input type="checkbox"/> Kostenvorschlag nicht gewünscht	<input type="checkbox"/> ASV <i>Laborüberweisungsschein Muster 10 erforderlich *</i>
<input type="checkbox"/> Gesetzlich versichert, stationär <input type="checkbox"/> Kostenvorschlag gewünscht <input type="checkbox"/> Rechnung an Klinik	<input type="checkbox"/> Privat versichert, stationär <input type="checkbox"/> Kostenvorschlag nicht gewünscht	<input type="checkbox"/> Sonstiges: _____
	<input type="checkbox"/> Selbstzahler <input type="checkbox"/> Kostenvorschlag nicht gewünscht	

ANGABEN ZUM PATIENTEN

männlich weiblich Schwangerschaft, SSW _____ Pränatale Analyse
 Angehöriger im MGZ bekannt, bitte um Angabe von Namen oder MGZ ID und Verwandtschaftsverhältnis:

Prädiktive Diagnostik
Genetische Vorbefunde (Angehöriger): Nein Ja
Genetische Vorbefunde (Patient): Nein Ja Vordiagnostik in den letzten 12 Monaten

CHECKLISTE VOR PROBENEINSENDUNG

- Mit Patientennamen beschriftete Untersuchungsprobe liegt bei
- falls gesetzlich versichert: **Überweisungsschein Labor Muster 10** (kein Muster 6!) liegt bei
- Umseitige Einwilligungserklärung ist unterschrieben (von Patient und verantwortlicher ärztlicher Person)

PROBENEINSENDUNG

Postalischer Versand an:

MGZ – Medizinisch Genetisches Zentrum
Probeneingang
Bayerstraße 3-5
D-80335 München

Kurierdienst (kostenfrei) für eilige Proben:

Innerhalb Münchens: **(089) 3090 886 - 150**
Deutschlandweit über
GO! Express: **(089) 613 90 99 0**
(MGZ Kundennummer: 36382)

SERVICE

- Bitte senden Sie mir _____ Anforderungsformulare für zukünftige Probeneinsendungen.
 Bitte senden Sie mir Versand-Materialien:
_____ frankierte Adressaufkleber frankierte Transportboxen
_____ Transporttüten EDTA-Röhrchen mit Versandbehälter



Zum Bestellservice auf
www.mgz-muenchen.de

Alle NGS-Panels unterliegen sehr hohen, international anerkannten Qualitätsstandards gemäß der S1-Leitlinie NGS-Diagnostik (weitere Informationen und aktuelle Gen-Zusammenstellung der Panel s. www.mgz-muenchen.de). Der Auftrag umfasst bei Genanalysen eine Sequenzierung und ggfs. eine Deletions- bzw. Duplikationsanalyse. Auch eine individuelle Auswahl von Genen zur parallelen Analyse ist beauftragbar*. Gerne steht Ihnen unser fachärztliches Team für eine Rücksprache im individuellen Fall zur Verfügung: Telefon 089 / 30 90 886 - 0.

▶ EXOM ANALYSEN UND INDIVIDUELLE PANELS

165.10 Exom / Exom Trio

000.00 Individuelles Panel, Gene: _____

▶ ZYTOGENETIK UND MOLEKULARZYTOGENETIK

000.00 Karyotypisierung (konventionelle Chromosomenanalyse)

000.00 Microarray (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse)

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

eine konventionelle Chromosomenanalyse ist bereits erfolgt

eine konventionelle Chromosomenanalyse soll durchgeführt werden

▶ AUGENERKRANKUNGEN ▶ siehe Anforderungsformular »AUGENHEILKUNDE«

▶ GEFÄSS- UND BINDEGEWEBSEKRANKUNGEN

175.09 Gefäß- und Bindegewebserkrankungen – Gesamtpanel | 185 Gene
siehe www.mgz-muenchen.de

173.00 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS), vaskulärer Typ – COL3A1 Gen | COL3A1

130.01 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) | ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469

715.00 Marfan Syndrom | FBN1

127.02 Risiko für Aortenaneurysmen und Aortendissektionen (TAAD) | ACTA2, CBS, COL3A1, EFEMP2, FBN1, FLNA, FOXE3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2

000.00 M. Osler | ENG, ACVRL1

977.00 M. Fabry | GLA

1044.00 MELAS | MT-TL1 m.3243A>G

963.00 CADASIL | NOTCH3

962.00 ADA2-Mangel | CECR1

129.01 Kollagen Typ IV-assoziierte Erkrankungen und Phänokopien | COL4A1, COL4A2, JAM3, NOTCH3, TREX1

826.00 Zerebrale Mikroangiopathie | APP, COL4A1, COL4A2, GLA, HTRA1, ITM2B, NOTCH3, TREX1

737.01 Kindlicher Schlaganfall | ADA2, AMACR, COL4A1, COL4A2, GLA, OTC, POLG, SLC2A1

128.03 Schlaganfall / Stroke-like Episodes | ABCC6, ADA2, AMACR, CACNA1C, CBS, CD59, COL3A1, COL4A1, COL4A2, CST3, FBN1, FLNA, GLA, HTRA1, NOTCH3, OTC, POLG, SLC2A1, SLC2A10, TGFB2, TGFB1, TGFB2, TREX1, TTR

▶ HERZERKRANKUNGEN ▶ siehe Anforderungsformular »ALLE BEREICHE«

▶ HIRNFEHLBILDUNGEN / NEURONALE MIGRATIONSTÖRUNGEN

144.05 Hirnfehlbildungen / neuron. Migrationsstörungen | 280 Gene siehe www.mgz-muenchen.de

165.10 Exom / Exom Trio

571.00 Gyrierungsstörungen – Basisdiagnostik | COL4A1, COL4A2, DCX, PAFAH1B1, TUBA1A, TUBB, TUBB2B, TUBB3, TUBG1

137.01 Periventrikuläre noduläre Heterotopien | ARFGEF2, DCX, FLNA

823.01 Infantile Zerebralparese (genetische Phänokopien) | 58 Gene
siehe www.mgz-muenchen.de

138.03 Aicardi-Goutières-Syndrom und Phänokopien | ADAR, CECR1, CTC1, IFIH1, JAM3, OCLN, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, TREX1

139.02 Holoprosenzephalie | CDON, DISP1, DLL1, FGF8, FOXH1, GLI2, NODAL, PTCH1, SHH, SIX3, TDGF1, TGIF1, ZIC2

822.00 Mikrozephalie – Basisdiagnostik | ASPM, CDK5RAP2, MCPH1, WDR62

141.03 Pontozerebelläre Hypoplasie | CASK, CHMP1A, EXOSC3, RARS2, RELN, SEPSECS, TBC1D23, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VLDLR, VRK1

805.00 Tuberoöse Sklerose | TSC1, TSC2

▶ LUNGENERKRANKUNGEN ▶ siehe Anforderungsformular »ALLE BEREICHE«

▶ MITOCHONDRIALE ERKRANKUNGEN

699.00 mtDNA – Mitochondriales Genom – Kompletsequenzierung ¹

000.00 mtDNA – Deletion/en ¹

087.07 Mitochondriopathien, Panel nukleär kodierter Gene und mtDNA |
siehe www.mgz-muenchen.de

165.10 Exom / Exom Trio inkl. mtDNA

710.00 mtDNA – LHON-assoziierte Varianten, gezielte Analyse

1042.00 mtDNA – maternales Leigh-Syndrom | MT-ATP6 m.8993T>C/G

054.02 CoQ10-Defizienz | ADCK3, ADCK4, ANO10, APTX, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ9, ETFA, ETFB, ETFDH, PDSS1, PDSS2

973.00 CPEO (Chronisch Progressive Externe Ophthalmoplegie), nukleäre Gene | DGUOK, DNA2, DNM2, MGME1, OPA1, POLG, RNASEH1, RRM2B, SLC25A4, SPG7, TK2, TYMP

000.00 CPEO, sporadisch – mtDNA-Deletion/en ¹

752.01 Myopathie, mitochondrial, nukleäre Gene | CHKB, DGUOK, DNA2, ETFDH, FDX2, FLAD1, HADHA, HADHB, ISCU, MGME1, OPA1, POLG, PUS1, RNASEH1, SLC25A32, SLC25A4, TK2, TMEM126B, TWNK, TYMP

699.00 Myopathie, mitochondrial, mtDNA-Sequenzierung ¹

¹ vorzugsweise DNA aus Muskel bei Fragestellung mitochondriale Myopathie/CPEO

▶ NEPHROLOGIE, ENDOKRINOLOGIE UND ELEKTROLYTE ▶ siehe Anforderungsformular »ALLE BEREICHE«

▶ NEUROGENETIK

BEWEGUNGSSTÖRUNGEN

- 233.06 **Bewegungsstörungen – Gesamtpanel** | 369 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
- 165.10 **Exom / Exom Trio**
- 988.01 **Ataxie ONT Repeat-Assay *** | SCA1 (ATXN1), SCA2 (ATXN2), SCA3 (ATXN3), SCA6 (CACNA1A), SCA7 (ATXN7), SCA8 (ATXN8), SCA10 (ATXN10), SCA12 (PPP2R2B), SCA17 (TBP), SCA27B (FGF14), SCA31 (BEAN1), SCA36 (NOP56), SCA37 (DAB1), CANVAS (RFC1), DRPLA (ATN1), FRDA (FXN), FXTAS (FMR1)
- * Für die Analyse ist hochmolekulare DNA erforderlich, wir benötigen daher:
 - eine **frische EDTA-Blutprobe** (Blutvolumen 4ml), idealerweise taggleicher Versand über kostenfreien Kurier (Anforderung: 089 / 30 90 886 - 150), ansonsten Zwischenlagerung bei +4° im Kühlschrank.
- 149.06 **Ataxie Gesamtpanel (ohne Repeat-assoziierte Formen)** | Auflistung der 249 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
- 964.00 **Ataxie, episodisch, Typ 2** | CACNA1A
- 226.01 **Ataxie, episodisch** | CACNA1A, CACNB4, KCNA1, PRRT2, SCN2A, SLC1A3, SLC2A1
- 965.00 **GLUT1-Defizienz** | SLC2A1
- 000.00 **FXTAS (Fragiles-X-Tremor-Ataxie-Syndrom)** | FMR1-Repeat
- 000.00 **Friedreich Ataxie (FRDA) – rezessiv** | FXN-Repeat
- 000.00 **Ataxie mit okulomotorischer Apraxie** | APTX, SETX
- 224.00 **Ataxie, Ataxia-Teleangiectasia, ATM-Gen** | ATM
- 147.01 **Hereditäre spastische Paraparese – Basisdiagnostik** | ABCD1, ATL1, CYP27A1, FA2H, KIF5A, PLP1, REEP1, SPAST, SPG11, SPG7, TTR
- 148.04 **Hereditäre spastische Paraparese** | 118 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
- 227.01 **Dystonie, isoliert – Basisdiagnostik** | ANO3, ATP1A3, FTL, GCH1, GNAL, HPCA, KMT2B, NKX2-1, PRKRA, SGCE, SLC2A1, TH, THAP1, TOR1A, TUBB4A
- 228.01 **Dystonie mit Myoklonus** | ADCY5, ANO3, GCH1, NKX2-1, RELN, SGCE, SLC2A1, TH, TTPA
- 229.01 **Dystonie mit Parkinsonismus und/oder DOPA-responsiv** | ATP13A2, ATP1A3, GCH1, PARK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, PRKRA, SLC30A10, SLC6A3, SPR, TAF1, TH
- 747.00 **Dystonie komplex /mit Epilepsie und/oder Entwicklungsstörung** | ADCY5, ARX, ATP1A3, DNAJC12, FRRS1L, GNAO1, GNB1, GRIN1, KMT2B, STXB1, VAC14
- 000.00 **Dyskinesie, episodisch kinesigen** | PRRT2
- 746.01 **Dyskinesie, paroxysmal** | DEPDC5, ECHS1, KCNA1, KCNMA1, NKX2-1, PDHA1, PNKD, PRRT2, SCN8A, SLC2A1, TMEM151A
- 000.00 **Chorea Huntington** | HTT-Repeat
- 232.01 **Choreatiforme Bewegungsstörung** | ADCY5, FTL, NKX2-1, NLRP3, PRNP, PRRT2, RNF216, VPS13A, XK
- 745.01 **Parkinson – adult-onset** | FBXO7, GBA1, LRRK2, PARK7, PINK1, PRKN, SNCA, VPS13C, VPS35
- 972.00 **Parkinson – juvenile-onset** | ATP13A2, DNAJC6, FBXO7, SLC6A3, SYNJ1
- 235.01 **Parkinson und komplexe Parkinson-Syndrome** | 36 Gene siehe www.mgz-muenchen.de

DEMENZ / NEURODEGENERATION

- 165.10 **Exom / Exom Trio**
- 000.00 **Demenz, familiär, Alzheimer-Typ** | APOE4, APP, PSEN1, PSEN2
- 238.03 **Demenz, familiär** | APOE, APP, CHMP2B, CSF1R, DNAJC5, DNMT1, EPM2A, GRN, ITM2B, MAPT, NHLRC1, NOTCH3, OPTN, PRNP, PSEN1, PSEN2, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, TUBA4A, TYROBP, UBQLN2, VCP
- 000.00 **Demenz, Alzheimer-Typ, APOE4-Genotypisierung vor Antikörper-Therapie als pharmokogenetische Untersuchung**
- 000.00 **Frontotemporale Demenz, FTD-ALS** | C9orf72-Repeat
- 000.00 **Chorea Huntington** | HTT-Repeat
- 991.00 **Neurodegeneration ONT Repeat-Assay *** | DRPLA (ATN1), FTD/ALS (C9orf72), FXTAS (FMR1), HDL2 (JPH3), OPDM2 (GIPC1), OPDM3 (NOTCH2NLC), OPML1 (NUTM2BAS1), SCA17 (TBP)
- * Für die Analyse ist hochmolekulare DNA erforderlich, wir benötigen daher:
 - eine **frische EDTA-Blutprobe** (Blutvolumen 4ml), idealerweise taggleicher Versand über kostenfreien Kurier (Anforderung: 089 / 30 90 886 - 150), ansonsten Zwischenlagerung bei +4° im Kühlschrank.
- 080.03 **Neurodegeneration mit Eisenspeicherung (NBIA)** | ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, DCAF17, DDHD1, FA2H, FTL, GTPBP2, IBA57, PANK2, PLA2G6, WDR45
- 744.00 **Neurodegeneration, infantil** | ASPA, CLN5, CLN6, CLN8, CTSA, CTSD, GALT, GBA1, GFAP, GLB1, GM2A, HEXA, HEXB, KCTD7, MFSDB8, PPT1, SMPD1, TPP1
- 236.01 **Neuroakanthozytose** | ATP7B, HPRT1, PANK2, VPS13A, XK

EPILEPSIE

- 265.03 **Epilepsie / Enzephalopathie (mitoch./epileptisch)** | 463 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
- 165.10 **Exom / Exom Trio**
- 242.00 **Neugeborenenkrämpfe – Basisdiagnostik** | ALDH7A1, ARX, CDKL5, FOLR1, GABRA1, KCNQ2, PNPO, SCN1A, SLC2A1, STXB1
- 243.00 **Frühkindliche Epilepsie – Basisdiagnostik** | ALDH7A1, CDKL5, FOLR1, KCNQ2, POLG, SCN1A, SLC2A1, STXB1
- 146.02 **Fiebergebundene Anfälle – Basisdiagnostik** | GABRA1, GABRD, HCN1, PCDH19, PRRT2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SLC2A1, STX1B
- 000.00 **Dravet-Syndrom** | SCN1A
- 965.00 **GLUT1-Defizienz** | SLC2A1
- 003.02 **Benigne fam. neonatale und infantile Epilepsie** | KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A
- 004.02 **Familiäre fokale Epilepsie** | CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, DEPDC5, KCNT1, LGI1, NPRL2, NPRL3, PRIMA1, RELN
- 740.00 **Nächtliche Frontallappenepilepsie** | CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, DEPDC5, KCNT1, NPRL3, PRIMA1, PRRT2
- 000.00 **Nekrotisierende Enzephalopathie (ANE)** | RANBP2 (gezielt)
- 843.02 **Progressive Myoklonus Epilepsie und neuronale Ceroidlipofuszinosen** | 33 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
- 000.00 **MERRF** | MT-TK

LEUKODYSTROPHIE

- 241.02 **Leukodystrophie** | AARS2, ABCD1, ACOX1, ADAR, AIMP1, ALDH3A2, ARSA, ASPA, CSF1R, CYP27A1, DARS1, DARS2, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EXOSC8, FOLR1, FUCA1, GALC, GBE1, GFAP, GJA1, GJC2, HEPACAM, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, HYCC1, ISCA2, KCNT1, L2HGDH, LAMA2, LAMB1, LMNB1, MCOLN1, MLC1, NKX6-2, NOTCH3, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PLP1, POLR1A, POLR1C, POLR3A, POLR3B, PSAP, PYCR2, RARS1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, SLC16A2, SLC17A5, SOX10, SPTAN1, SUMF1, TMEM106B, TREX1, TUBB4A, VPS11
- 165.10 **Exom / Exom Trio**
- 239.02 **Leukodystrophie, mit Hypomyelinisierung – Basisdiagnostik** | DARS, FAM126A, FUCA1, GJC2, NKX6-2, PLP1, POLR1A, POLR1C, POLR3A, POLR3B, RARS, SLC17A5, SOX10, TMEM106B, TUBB4A
- 825.00 **Leukenzephalopathie, zystisch** | AARS2, COL4A1, COL4A2, GFAP, HEPACAM, L2HGDH, MLC1, NFU1, RMND1, RNASET2
- 642.01 **Leukenzephalopathie, adult** | AARS2, ABCD1, ARSA, COL4A1, COL4A2, CSF1R, CST3, CYP27A1, DARS2, EIF2B4, EIF2B5, GALC, GFAP, HTRA1, LMNB1, MLC1, NOTCH3

MIGRÄNE / PAROXYSMALE NEUROLOGISCHE STÖRUNGEN

- 150.00 **Familiäre hemiplegische Migräne** | ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, SCN1A, SLC2A1
- 151.01 **Hyperekplexie und Differentialdiagnosen** | 10 Gene siehe www.mgz-muenchen.de

► NEUROMUSKULÄRE ERKRANKUNGEN

FETALE AKINESIE / ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA (AMC)

16510 Exom / Exom Trio

07804 Fetale Akinesie / Arthrogryposis Multiplex Congenita (AMC) | 169 Gene siehe www.mgz-muenchen.de

MALIGNNE HYPERTHERMIE

07600 Maligne Hyperthermie, Suszeptibilität | CACNA1S, RYR1

MYOTONIE / MYOTONE DYSTROPHIE

00000 Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) | DMPK-Repeat
 00000 Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2, PROMM) | ZNF9-Repeat
 24400 Myotonie | ACTA1, ATP2A1, CAV3, CLCN1, GAA, HINT1, PTRF, SCN4A

00000 Myotonie, Chloridkanal-assoziiert | CLCN1
 00000 Myotonie, Paramyotonie, Natriumkanal-assoziiert | SCN4A
 24500 Schwartz-Jampel Syndrom, Typ 1 | HSPG2
 00000 Neuropathie mit Neuromyotonie | HINT1

PERIODISCHE PARALYSE

07702 Periodische Paralyse | CACNA1S, KCNJ2, RYR1, SCN4A

00000 Andersen-Tawil Syndrom | KCNJ2

KONGENITALE MYASTHENIE / NEONATALE APNOE

03304 CMS – Kongenitale Myasthene Syndrome | AGRN, AK9, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, COL13A1, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, GLRA1, GMPPB, LAMA5, LAMB2, LRP4, MUSK, MYO9A, PHOX2B, PLEC, PREPL, RAPSN, RPH3A, SCN4A, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SLC6A5, SNAP25, SYT2, VAMP1

00000 Kongenitale zentrale Hypoventilation | PHOX2B
 03801 Apnöen, neonatal | CHAT, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, COLQ, GLRA1, GLRB, LAS1L, PHOX2B, RAPSN, SCN4A, SLC6A5

MYOPATHIEN / MUSKELDYSTROPHIEN

08912 Myopathien/Muskeldystrophien – Gesamtpanel | 244 Gene siehe www.mgz-muenchen.de

16510 Exom / Exom Trio

Nach Leitsymptomen

97502 Leitsymptom Myalgien, Muskelkrämpfe, ggf. moderate CK-Erhöhung | ANO5, CAPN3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DMD, FKRP, GAA, GLA, MLIP, PYGM
 97401 Leitsymptom CK-Erhöhung, isoliert | ANO5, CAPN3, CAV3, CPT2, DAG1, DMD, DYSF, GAA, LAMP2, MLIP, RYR1
 04301 Leitsymptom Kontrakturen und/oder Rigid Spine | 26 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
 03708 Muskelschwäche, Säuglings- bis Kindesalter, Floppy Infant | 136 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
 04505 Muskelschwäche, Erwachsenenalter | 108 Gene siehe www.mgz-muenchen.de

Muskeldystrophien

Muskeldystrophie Duchenne / Becker (Dystrophinopathie)
 93200 Stufe 1: DMD-Dosisanalyse
 02000 Stufe 2: DMD-Punktmutationsanalyse
 24700 Muskeldystrophien, Gliedergürteltyp / LGMD (ohne Duchenne/Becker) | ANO5, CAPN3, DYSF, FKRP, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG
 24900 Muskeldystrophien, kongenital, Bethlem/Ullrich (Kollagen-VI-assoziiert) | COL6A1, COL6A2, COL6A3
 03103 Muskeldystrophien, kongenital, Dystroglykanopathien | 15 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
 25100 Muskeldystrophien, kongenital, Gesamtpanel | B3GALNT2, B4GAT1, CHKB, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRPPA, DAG1, DNM2, FHL1, FKBP14, FKRP, FKTN, GMPPB, ITGA7, LAMA2, LARGE1, LMNA, PIEZO2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RXYLT1, SELENON, TCAP, TNXB
 75000 Muskeldystrophie, Skapuloperoneale Syndrome | CAPN3, CAV3, DES, FKRP, GAA, MYH7, SGCA, TRPV4, VCP
 02201 Muskeldystrophie, Typ Emery-Dreifuss | EMD, FHL1, LMNA, SYNE2

Okulopharyngeale Muskeldystrophie

93400 Muskeldystrophie, okulopharyngeal | OPMD (PABPN1-Repeat)
 99001 Myopathie ONT Repeat-Assay * | OPDM1 (LRP12), OPDM2 (GIPCI), OPDM3 (NOTCH2NLC), OPDM4 (RILPL1), MRUPAV (PLIN4), OPML1 (NUTM2BAS1)

* Für die Analyse ist hochmolekulare DNA erforderlich, wir benötigen daher:

– eine **frische EDTA-Blutprobe** (Blutvolumen 4ml), idealerweise taggleicher Versand über kostenfreien Kurier (Anforderung: 089 / 30 90 886 - 150), ansonsten Zwischenlagerung bei +4° im Kühlschrank.

Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie

00000 Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie
 70900 FSHD – Haplotypbestimmung und Methylierungsanalyse
 104100 FSHD2 | DNMT3B, LRIF1, SMCHD1

Myopathien

82400 Myopathie, axial, adult-onset, dominant | CAPN3, FHL1, RYR1
 57401 Myopathie, distal / Einschlusskörper-Myopathie | DES, GNE, HNRNPA1, LDB3, MYH2, MYH7, MYOT, SQSTM1, VCP
 57501 Myopathie, Myofibrilläre | BAG3, CRYAB, DES, DNAJB6, FHL1, FLNC, LDB3, MYOT, PYROXD1
 83400 Myopathie, Vakuoläre | CASQ1, DES, DNAJB6, GAA, GNE, GYG1, LDB3, MATR3, MYH7, TCAP, TIA1, VCP
 82701 Myopathie, proximal, mit Myalgien / adult | ANO5, CAPN3, CAV3, FKRP, GAA, MLIP, ORAI1, PNPLA2, PYGM, SCN4A, STIM1
 02801 Myopathie, kongenital, Zentronukleäre | BIN1, DNM2, MTM1, MTMR14, RYR1
 02604 Myopathie, kongenital, Zentronukleäre / Core / Nemaline | ACTA1, BIN1, CCDC78, CFL2, DNM2, KBTBD13, KLHL40, LMOD3, MEGF10, MTM1, MTMR14, MYH7, MYPN, NEB, RYR1, SELENON, TNNT1, TPM2, TPM3
 00000 Myopathie, Viszerale | ACTG2

Mitochondriale Myopathien

97300 CPEO (Chronisch Progressive Externe Ophthalmoplegie), nukleäre Gene | DGUOK, DNA2, DNM2, MGME1, OPA1, POLG, RNASEH1, RRM2B, SLC25A4, SPG7, TK2, TYMP
 00000 CPEO, sporadisch – mtDNA Deletion/en²
 75201 Myopathie, mitochondrial, nukleäre Gene | CHKB, DGUOK, DNA2, ETFDH, FDX2, FLAD1, HADHA, HADHB, ISCU, MGME1, OPA1, POLG, PUS1, RNASEH1, SLC25A32, SLC25A4, TK2, TMEM126B, TWNK, TYMP
 69900 Myopathie, mitochondrial, mtDNA Sequenzanalyse²
 00000 Myopathie, mitochondrial, mtDNA – Deletion/en²
² vorzugsweise Muskel-DNA

Metabolische Myopathien

02505 Metabolische Myopathie / Fettsäureoxidationsstörung / Myalgien / Rhabdomyolyse | ABHD5, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, AMACR, AMPD1, ANO5, CPT1A, CPT2, DMD, DYSF, ETFA, ETFB, ETFDH, FDX2, FKRP, GAA, HADH, HADHA, HADHB, ISCU, LPIN1, MLIP, OBSCN, PFKM, PGK1, PNPLA2, PYGM, RYR1, SLC22A5, SLC25A20, TANGO2
 97800 Morbus Pompe | GAA
 96600 McArdle Disease | PYGM

▶ NEUROMUSKULÄRE ERKRANKUNGEN (Fortsetzung)

NEUROPATHIEN / MOTONEURONERKRANKUNGEN

- 086.09 Neuropathien / Motoneuropathien Gesamtpanel | 300 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
- 165.10 Exom / Exom Trio

Neuropathien, motorisch und sensibel – CMT

- 933.00 PMP22-Dosistestung
- 286.01 Neuropathie, motorisch-sensibel, CMT1 – Basispanel | EGR2, FIG4, GDAP1, GJB1, IGHMBP2, LITAF, MFN2, MME, MPZ, NEFL, PMP22, PRX, SH3TC2, TTR
- 287.03 Neuropathie, motorisch-sensibel, CMT2 – Basispanel | BSCL2, DYNC1H1, GDAP1, GJB1, GNB4, HSPB1, IGHMBP2, MFN2, MPZ, SORD, TTR
- 979.00 Transthyretin (TTR) Amyloid-Neuropathie | TTR
- 288.04 Neuropathie, motorisch-sensibel / CMT1, CMT2, dHMN – umfassende Diagnostik | 156 Gene siehe www.mgz-muenchen.de

Neuropathien, sensibel / autonom

- 845.03 Neuropathie, sensibel, schmerzhaft-betont | GJB1, GLA, MFN2, MPZ, RAB7A, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SPTLC1, SPTLC2, TTR
- 289.00 Neuropathie, sensibel Natriumkanal-assoziiert | SCN9A, SCN10A, SCN11A
- 015.03 Neuropathie, sensorisch (autonom) – HS(A)N | ATL1, ATLC3, CCT5, DNMT1, DST, ELP1, GLA, KIF1A, NAGLU, NGF, NTRK1, POLG, PRDM12, PRX, RAB7A, RETREG1, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPTIN9, SPTLC1, SPTLC2, TECPR2, TRPA1, TTR, WNK1
- 753.00 Analgesie, angeborene Schmerzunempfindlichkeit | GLDC, NTRK1, SCN9A
- 967.00 Hereditäre neuralgische Amyotrophie (HNA) | SEPT9

Neuropathien, motorisch

- 258.03 Neuropathie, motorisch / dHMN – Basisdiagnostik | ATP7A, BICD2, BSCL2, DCTN1, GARS, HINT1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, SETX, SOD1, SORD, SYT2
- 013.03 Neuropathie, motorisch / dHMN – umfassende Diagnostik | ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, FBXO38, GARS1, HINT1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, REEP1, SETX, SLC5A7, SOD1, SORD, SYT2, TRPV4

Spinale Muskelatrophie

- 000.00 Spinale Muskelatrophie (SMA-5q) | SMN1-Deletion, SMN2-Kopien
- 714.00 Spinale Muskelatrophie (SMA-5q) | Stufe 2 SMN1-Sequenzanalyse
Differentialdiagnosen zur infantilen SMA-5q:
 - 000.00 Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) | DMPK-Repeat
 - 000.00 Prader-Willi-Syndrom, Methylierungstest 15q11-q13
 - 261.00 Differentialdiagnosen infantile SMA-5q | DYNC1H1, EXOSC3, IGHMBP2, TRPV4, UBA1

Amyotrophe Lateralsklerose / Motoneuronerkrankungen

- 000.00 Amyotrophe Lateralsklerose (FTD-ALS) | C9orf72-Repeat
- 263.03 Amyotrophe Lateralsklerose, familiär – Basisdiagnostik | ANG, ANXA11, FIG4, FUS, SETX, SLC52A2, SLC52A3, SOD1, TARDBP, TUBA4A, UBQLN2, VAPB
- 019.04 Amyotrophe Lateralsklerose familiär | ALS2, ANG, ANXA11, BICD2, BSCL2, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, ERLIN1, FIG4, FUS, GBE1, HEXA, HNRNPA1, KIF5A, MATR3, NEK1, OPTN, PFN1, SETX, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, SMN1, SOD1, SPG11, SPTLC1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TIA1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP, VPRK
- 000.00 Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy | AR-Repeat
- 989.01 ONT Repeat-Assay ALS * | C9orf72, AR, ATXN1, ATXN2, ATXN3, RFC1

* Für die Analyse ist hochmolekulare DNA erforderlich, wir benötigen daher:

- eine **frische EDTA-Blutprobe** (Blutvolumen 4ml), idealerweise taggleicher Versand über kostenfreien Kurier (Anforderung: 089 / 30 90 886 - 150), ansonsten Zwischenlagerung bei +4° im Kühlschrank.

▶ STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

- 615.00 Adipositas – nicht syndromal | ADCY3, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, PCSK1, POMC
- 000.00 Alpha-1-Antitrypsinmangel | SERPINA1, häufigste Varianten
- 054.02 CoQ10-Defizienz | ADCK3, ADCK4, ANO10, APTX, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ9, ETFA, ETFB, ETFDH, PDSS1, PDSS2
- 000.00 Cystische Fibrose | CFTR, häufigste Varianten
- 000.00 Cystische Fibrose | CFTR, vollständige Sequenzierung
- 841.00 Kongenitale Glykosylierungs-Defekt (CDG)-Syndrome – Basispanel | ALG1, ALG11, ALG12, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, COG5, COG6, DPAGT1, DPM1, MAGT1, MGAT2, MPDU1, MPI, PGM3, PMM2, RFT1, SRD5A3, TMEM165, TUSC3
- 000.00 Danon-Disease | LAMP2
- 843.02 Progressive Myoklonus Epilepsie und neuronale Ceroidlipofuszinosen | 33 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
- 000.00 Glutarazidurie Typ 2 | ETFDH, ETFA, ETFB
- 000.00 Guanidino-Acetat-Methyltransferase (GAMT)-Mangel | GAMT
- 929.00 Glykogenosen | AGL, ALDOA, ALDOB, ENO3, EPM2A, FBP1, G6PC1, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, GYS2, LAMP2, LDHA, NHLRC1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PYGL, PYGM, SLC2A2, SLC37A4
- 278.00 Methylmalonazidurie | HCFC1, MCEE, MMAA, MMAB, MMACHC, MUT, PCCA, PCCB
- 279.00 Molybdän-Cofaktor-Mangel | GPHN, MOCS1, MOCS2
- 000.00 Gilbert-Meulengracht-Syndrom | UGT1A1-Repeat
- 000.00 Menkes-Syndrom | ATP7A
- 213.01 Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) | ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1, RFX6
- 617.01 Diabetes, neonatal | ABCC8, GCK, INS, KCNJ11, PDX1, PLAGL1
- 757.00 Mucopolysaccharidosen und Differentialdiagnosen | GALNS, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GUSB, IDS, IDUA, MCOLN1, NEU1
- 191.00 Porphyrie | ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HFE, HMBS, PPOX, UROD, UROS
- 983.02 Ziliopathien | 182 Gene siehe www.mgz-muenchen.de

RETARDIERUNGS- UND DYSMORPHIESYNDROME

Basisdiagnostik Entwicklungsstörung

- 000.00 Karyotypisierung (konventionelle Chromosomenanalyse)
- 000.00 Microarray (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse)
 - Hinweis: Bei gesetzlich versicherten Patienten ist vor der hochauflösenden Chromosomenanalyse eine konventionelle Chromosomenanalyse obligatorisch, wir bitten daher um folgende Angabe:
 - eine konventionelle Chromosomenanalyse ist bereits erfolgt
 - eine konventionelle Chromosomenanalyse soll durchgeführt werden
- 000.00 Fragiles X-Syndrom | FMR1-Repeat
- 165.10 Exom / Exom Trio

Leitsymptom kognitive Entwicklungsstörung

- 000.00 Fragiles X-Syndrom | FMR1-Repeat
- 154.02 X-chromosomale mentale Retardierung | 109 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
- 000.00 Angelman-Syndrom | Methylierungstest 15q11-q13
- 269.01 Angelman/Rett-ähnli. Phänotypen – Basisdiagnostik | ARID1B, CDKL5, FOXP1, MECP2, MEF2C, SLC9A6, TCF4, UBE3A, ZEB2
- 818.00 Unspezifische geistige Behinderung (AD de novo, Basisdiagnostik) | ANKRD11, CTNNA1, DYRK1A, GRIN2B, STXBP1, SYNGAP1, TCF4
- 838.00 Autosomal-rezessive mentale Retardierung | GRIK2, LINS1, MAN1B1, NDST1, PGAP1, ST3GAL3, TAF2, TRAPPC9, TUSC3
- 839.00 Autismus | SHANK3, ARID1B, DYRK1A, MBD5, SYNGAP1

Leitsymptom Großwuchs/Makrosomie

- 000.00 Beckwith Wiedemann Syndrom (BWS) | Methylierungstest 11p15
- 815.00 Asymmetrischer Großwuchs und Phakomatosen – Basisdiagnostik | AKT1, AKT3, CCND2, CDKN1C, PIK3CA, PIK3R2, PTEN, RASA1, TBC1D7
- 291.00 Sotos- und weitere Großwuchssyndrome | NSD1, EZH2, SETD2, DNMT3A, NFIX
- 897.01 Mosaikerkrankungen – Großwucherkrankungen aus Liquid Biopsy ° *** | AKT1, AKT3, BRAF, CCND2, EPHB4, FGFR1, GNA11, GNAQ, GNAS, HRAS, KRAS, MAP2K1, MTOR, NRAS, PIK3CA, PIK3R2, RASA1, SMO

*** Das Blut muss in sog. Streck-Röhrchen abgenommen werden. Bitte das Liquid Biopsy Blutentnahmeset über den MGZ-Bestellservice anfordern.

Leitsymptom Kleinwuchs/Mikrozephalie

- 822.00 Mikrozephalie – Basisdiagnostik | ASPM, CDK5RAP2, MCPH1, WDR62
- 000.00 Kleinwuchs, SHOX-assoziiert | SHOX
- 810.00 Kleinwuchs – Basisdiagnostik | ALPL, BMP2, COL2A1, COL10A1, COMP, FGFR2, FGFR3, GH1, GHR, PTH1R, SHOX, TRAPPC2
- 829.01 Kleinwuchs proportioniert, mit/ohne Wachstumshormon-Auffälligkeiten | CDKN1C, GH1, GHR, GHRHR, IGF1, IGF1R, IGFALS, STAT5B
- 000.00 Silver Russell Syndrom (SRS) | Methylierungstest 11p15.5, 7p12.1 und 7q32.2
- 830.00 Silver Russell Syndrom – Differentialdiagnosen | CCDC8, CDKN1C, CUL7, IGF2, LIG4, OBSL1, SAMD9, TRIM37
- 1029.00 Pseudohypoparathyreoidismus GNAS – Methylierungsanalyse ° | GNAS

Noonan-Syndrom und Rasopathien

- 159.01 Noonan-Syndrom | PTPN11
- 285.04 Noonan-Syndrom, weitere Gene | BRAF, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MRAS, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRSAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED2
- 160.06 Rasopathien | A2ML1, ARID2, BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRSAS, RRSAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2

Leitsymptom Skelettbeteiligung

- 968.00 Achondroplasie/Hypochondroplasie/Thanatophore Dysplasie | FGFR3
- 831.00 Skelettdysplasien – Basisdiagnostik | COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, FGFR3, SLC26A2, SOX9, TRAPPC2
- 275.01 Kraniosynostosen | ALX4, ASXL1, CDC45, CYP26B1, EFN1, ERF, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNA, GLI3, IFT122, IL11RA, KAT6A, MSX2, POR, RAB23, RUNX2, SMAD6, TCF12, TMCO1, TWIST1
- 596.03 Osteogenesis imperfecta | BMP1, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, IFITM5, MBTPS2, MESD, P3H1, PLOD2, PLS3, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TENT5A, TMMEM38B, WNT1
- 833.00 Multiple epiphysäre Dysplasie | COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, MATN3, SLC26A2

Leitsymptom Adipositas

- 000.00 Prader Willi Syndrom (PWS) | Methylierungstest 15q11-q13
- 819.00 Differentialdiagnosen zum Prader Willi Syndrom (Leitsymptom Adipositas/Retardierung) | MAGEL2, PHF6, VPS13B, WAC
- 842.01 Syndromale Adipositas | ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP164, CEP19, CEP290, CPE, GNAS, HTR2C, IFT172, IFT27, IFT74, KIDINS220, LEP, LEPR, LZTFL1, MAGEL2, MC3R, MC4R, MKKS, MKS1, MYT1L, NTRK2, PCSK1, PGM2L1, PHF6, PHIP, POMC, SCAPER, SDCCAG8, SIM1, TTC8, UCP3, VPS13B
- 615.00 Adipositas – nicht syndromal | ADCY3, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, PCSK1, POMC

Weitere syndromale Krankheitsbilder

- 779.02 Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) – Basisdiagnostik | ADIPOR1, ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CCDC28B, CEP164, CEP290, CFAP418, IFT172, IFT27, IFT74, INPP5E, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, TMMEM67, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDPCP
- 158.01 Coffin-Siris- und Nicolaidis-Baraitser-Syndrom | ARID1A, ARID1B, ARID2, PHF6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1
- 817.00 Cornelia de Lange Syndrom/Cohesinopathien – Basisdiagnostik | ANKRD11, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3
- 802.01 Ektodermale Dysplasie und Differentialdiagnosen | CDH3, CDSN, DLX3, DSG4, EDA, EDAR, EDARADD, GJB6, IKBKG, IRF6, KRT74, KRT85, LTBP3, MSX1, NFKBIA, PAX9, PKP1, TP63, WNT10A
- 000.00 Hypertelorismus-Syndrome | DVL1, DVL3, FGD1, FZD2, MID1, NXN, ROR2, SPECC1L, WNT5A
- 271.00 Kabuki Syndrom | KDM6A, KMT2D
- 272.02 Makrozephalie – Basisdiagnostik | ABCC9, BRWD3, DNMT3A, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1, PTEN
- 000.00 Menkes-Syndrom | ATP7A
- 844.00 M. Hirschsprung, Suszeptibilität | EDN3, EDNRB, RET
- 290.00 Neurofibromatose 1 | NF1
- 000.00 Prader Willi Syndrom (PWS) | Methylierungstest 15q11-q13
- 821.00 Ziliopathie – Basisdiagnostik | AHI1, C5orf42, CC2D2A, TMMEM67

Imprintingkrankungen und epigenetische Signaturen

- 1070.00 Komplexe Syndrome mit Methylierungsauffälligkeiten ° | Imprintingkrankungen * und epigenetische Signaturen **
 - * Imprintingkrankungen: Angelman Syndrom; Beckwith-Wiedemann Syndrom; Diabetes mellitus, transient neonatal 1; Kagami-Ogata Syndrom; Mulchandani-Bhoj-Conlin Syndrom; Prader-Willi Syndrom; Pseudohypoparathyreoidismus Typ IA und IB; Silver-Russell-Syndrom 1 und 2; Temple Syndrom; Multi-Locus Imprinting Disturbances
 - ** Epigenetische Signaturen: ausführliche Genliste siehe www.mgz-muenchen.de
- 000.00 Angelman-Syndrom | Methylierungstest 15q11-q13
- 000.00 Prader Willi Syndrom (PWS) | Methylierungstest 15q11-q13
- 000.00 Beckwith Wiedemann Syndrom (BWS) | Methylierungstest 11p15
- 000.00 Silver Russell Syndrom (SRS) | Methylierungstest 11p15.5, 7p12.1 und 7q32.2

Der Auftrag umfasst bei Genanalysen eine Sequenzierung und ggf. eine Deletions- bzw. Duplikationsanalyse. Auch eine individuelle Auswahl von Genen zur parallelen Analyse ist beauftragbar. Gerne steht Ihnen unser fachärztliches Team für eine Rücksprache im individuellen Fall zur Verfügung: Telefon 089 / 30 90 886 - 0.

▶ OPTIONAL AUSZUFÜLLEN: WEITERE INFORMATIONEN ZUM PATIENTEN

HPO-Terms (Human Phenotype Ontology) sind standardisierte Begriffe zur präzisen Beschreibung klinischer Phänotypen und Symptome (siehe auch <https://hpo.jax.org>). Diese Terminologie hilft, die softwaregestützte Analyse und Interpretation genetischer Varianten zu verbessern. Auf dieser Seite können sie HPO-Terms für Ihren Patienten ankreuzen. Bitte legen Sie dennoch vorhandene ärztliche Berichte bei, da diese wertvolle zusätzliche Informationen liefern können.

ENTWICKLUNGSVERZÖGERUNG/-STÖRUNG

- Autismus-Spektrum-Störung ▶ HP:0000729
- Intelligenzminderung ▶ HP:0001249
- motorische Entwicklungsverzögerung ▶ HP:0001270
- Sprachentwicklungsverzögerung ▶ HP:0000750
- Entwicklungsrückschritte ▶ HP:0002376

NEUROLOGISCHE UND NEUROMUSKULÄRE SYMPTOME

- Epilepsie ▶ HP:0001250
- Migräne, Kopfschmerzen ▶ HP:0002076
- Gangstörung ▶ HP:0001288
- Ataxie ▶ HP:0001251
- Chorea ▶ HP:0002072
- Dystonie ▶ HP:0001332
- Spastik ▶ HP:0001257
- Tremor ▶ HP:0001337
- Paresen ▶ HP:0001324
- Muskuläre Hypotonie ▶ HP:0001252
- Generalisierte Muskelschwäche ▶ HP:0003324
- Proximale Muskelschwäche ▶ HP:0003701
- Distale Muskelschwäche ▶ HP:0002460
- Faziale Muskelschwäche ▶ HP:00030319
- Scapula alata ▶ HP:0003691
- Myalgie ▶ HP:0003326
- Überbeweglichkeit der Gelenke ▶ HP:0001382
- Neuropathie (motorisch, sensibel) ▶ HP:0007141
- Neuropathie (axonal, demyelinisierend) ▶ HP:0007327

ZNS-AUFFÄLLIGKEITEN

- Porencephalie ▶ HP:0002132
- Gyrierungsstörung (Pachygyrie, Polymicrogyrie, etc.) ▶ HP:0002536
- Balkenhypoplasie /-agenesie ▶ HP:0007370
- Kleinhirnatrophie ▶ HP:0001272
- Sonstige Hirnanlagestörungen/neurodegenerative Veränderungen des ZNS ▶ HP:0002011

HÖRSTÖRUNGEN

- Schalleitungsschwerhörigkeit ▶ HP:0000405
- Schallempfindungsschwerhörigkeit ▶ HP:0000407

DYSMORPHOLOGISCHE BESONDERHEITEN

- Mikrozephalie ▶ HP:0000252
- Makrozephalie ▶ HP:0000256
- Kraniosynostose ▶ HP:0001363
- Hypertelorismus ▶ HP:0000316
- Hypotelorismus ▶ HP:0000601
- Mikrognathie ▶ HP:0000347
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte ▶ HP:0000202
- Lippenspalte ▶ HP:0410030
- Gaumenspalte ▶ HP:0000175
- Ohrfehlbildung ▶ HP:0000356
- Tiefsitzende Ohren ▶ HP:0000369
- Zahnauffälligkeiten ▶ HP:0006482

WACHSTUMS- UND SKELETTAUFFÄLLIGKEITEN

- Kleinwuchs ▶ HP:0004322
- Großwuchs ▶ HP:0000098
- Gedeihstörung/ Dystrophie ▶ HP:0001508
- Übergewicht ▶ HP:0001513
- Arthrogrypose ▶ HP:0002804
- Gelenk-Hypermobilität ▶ HP:0001382
- Pectus carinatum ▶ HP:0000768
- Pectus excavatum ▶ HP:0000767
- Exostose(n) ▶ HP:0100777
- Polydaktylie ▶ HP:0010442
- Syndaktylie ▶ HP:0001159
- Pubertas praecox ▶ HP:0000826
- Pubertas tarda ▶ HP:0000823
- Small for gestational age (SGA) ▶ HP:0001518

KARDIOVASKULÄRE DEFEKTE UND KONGENITALE HERZVITIIEN

- Aortenaneurysma ▶ HP:0004942
- Arrhythmie ▶ HP:0011675
- Atriumseptumdefekt ▶ HP:0001631
- Ventrikelseptumdefekt ▶ HP:0001629
- Fallot-Tetralogie ▶ HP:0001636
- Kardiomyopathie ▶ HP:0001638
- Anderer kongenitaler Herzfehler ▶ HP:0001627
- Gefäßmalformation ▶ HP:0002597
- Persistierender ductus arteriosus (PDA) ▶ HP:0001643

OPHTHALMOLOGISCHE BESONDERHEITEN

- Katarakt ▶ HP:0000518
- Angeborene Fehlbildung (Mikrophthalmie, Kolobom, etc.) ▶ HP:0012372
- Hohe Myopie ▶ HP:0011003
- Hohe Hyperopie ▶ HP:0008499
- Nystagmus ▶ HP:0000639
- Netzhauterkrankung ▶ HP:0000479
- Ptose ▶ HP:0000508

HAUT UND HAUTANHANGSGEBILDE

- Cafe-au lait-Flecken ▶ HP:0000957
- Hypopigmentierungen ▶ HP:0001010
- Neurofibrome ▶ HP:0001067
- Verminderte Pigmentierung ▶ HP:0001010
- Verstärkte Pigmentierung ▶ HP:0000953
- Anomalien der Finger-/Zehennägel ▶ HP:0001597
- Dünnes Haar ▶ HP:0002213
- Verstärkte Behaarung ▶ HP:0001007
- Ichtyose ▶ HP:0008064

NIERE UND UROGENITALTRAKT

- Nierenagenesie ▶ HP:0000104
- Nierendysplasie ▶ HP:0012210
- Zystennieren ▶ HP:0000107
- Niereninsuffizienz ▶ HP:0000083
- Hypospadie ▶ HP:0000047
- Cryptorchismus ▶ HP:0000028
- Intersexuelles Genitale ▶ HP:0000062

AUFFÄLLIGKEITEN DES GASTROINTESTINALTRAKTS UND DER LEBER

- Intestinale Atresie ▶ HP:0011100
- Intestinale Fistel ▶ HP:0100819
- Pankreasinsuffizienz ▶ HP:0001738
- Pankreatitis ▶ HP:0001733
- Chronische Obstipation ▶ HP:0012450
- Chronische Durchfälle ▶ HP:0002028
- Gelbsucht ▶ HP:0000952

LABORCHEMISCHE AUFFÄLLIGKEITEN

- Diabetes mellitus ▶ HP:0000819
- Hyperglykämie ▶ HP:0003074
- Hypoglykämie ▶ HP:0001943
- Ketose ▶ HP:0001946
- Laktatazidose ▶ HP:0003128
- Mitochondriale Stoffwechselstörung ▶ HP:0003287
- Hypothyreose ▶ HP:0000821
- CK-Erhöhung ▶ HP:0003236
- Immundefekt ▶ HP:0002721
- Transaminasenerhöhung ▶ HP:0002910

Weitere Informationen zu Patient/Familienanamnese:
