



ANFORDERUNG EINER MOLEKULARGENETISCHEN DIAGNOSTIK

ABRECHNUNGSINFORMATIONEN

- GKV (bitte Überweisungsschein Nr. 10 beifügen)
- privatversichert^{1,2}
- stationär intern/extern²
- Selbstzahler^{1,2}

¹Kostenübernahmeerklärung beilegen, Kostenvoranschläge erhalten Sie auf Anfrage (molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de)

²Bitte Rechnungsadresse angeben

ART DES PROBENMATERIALS

- EDTA-Blutprobe
- DNA, isoliert aus _____ Menge/Konz.: _____
- Tumorgewebe (fixiert)
- Sonstiges: _____ Entnahmedatum: _____

ANGABEN ZUM PATIENTEN

Indikation / Anamnese (bitte Kopien von Vorbefunden beilegen)

Stammbaum:

- Liegt eine Konsanguinität in der Familie vor? ja nein
 - Wurden bei dem Patienten bzw. in der Familie bereits molekulargenetische Analysen durchgeführt? ja nein
 - Wenn ja wo, bei wem und mit welchem Ergebnis? (wenn möglich, Befund beilegen) _____
 - Sonstiges / Herkunft: _____
 - Der Patient/die Patientin soll hinsichtlich einer in der Familie bekannten Mutation untersucht werden. ja nein
- Mutation: _____ Gen: _____ (bitte Befund beilegen)

Datum _____

Unterschrift und Stempel
verantwortlicher Arzt/Ärztin



EINWILLIGUNG NACH DEM GENDIAGNOSTIKGESETZ

Ich habe eine allgemeine Aufklärung zu genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) erhalten und verstanden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zu genetischen Analysen zu der unten stehenden Fragestellung sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/Gewebeentnahmen. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.

Erkrankung/Diagnose: _____

- Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung meines **Untersuchungsmaterials** über die gesetzliche Frist hinaus zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und Qualitätskontrollen einverstanden. ja nein
- Ich bin mit der Verwendung meines **Untersuchungsmaterials** für Forschungszwecke zur oben genannten **klinischen Fragestellung** sowie zur Veröffentlichung meiner Untersuchungsergebnisse (in anonymisierter Form) einverstanden. ja nein

Über relevante Untersuchungsergebnisse möchte ich informiert werden. ja nein
- In seltenen Fällen werden **Zusatzbefunde** erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o.g. Fragestellung stehen. Über diese Befunde möchte ich informiert werden. ja nein
- Ich wünsche die Aufbewahrung meiner **Untersuchungsergebnisse** über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus. Dafür werden die Unterlagen fachgerecht archiviert und kurzzeitig einem externen Dienstleister zur Aufbereitung überlassen. ja nein
- Meine **Untersuchungsergebnisse** dürfen für die Beratung bzw. Untersuchung meiner Angehörigen genutzt werden. ja nein

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann. Eine angemessene Bedenkzeit vor der Einwilligung in die o.g. Untersuchung wurde mir eingeräumt. Die auf dem Einsendeformular angegebene Zusammenstellung von Genen könnte sich geringfügig geändert haben. Mit der Unterschrift des Patienten auf diesem Formular ist dieser mit einer ggfls. geänderten Zusammensetzung einverstanden.

Datum

Unterschrift Patient/in
(bei minderjährigen Patienten: Sorgeberechtigte/r)

Aufklärender Arzt		Stempel
Name, Vorname		
Straße		
PLZ, Ort		
Telefon		
E-Mail		
Datum		Unterschrift



INFORMATIONEN ZUR MOLEKULARGENETISCHEN ANALYSE

ALLGEMEIN

Seit dem 01.07.2016 führen wir – mit wenigen Ausnahmen – sämtliche molekulargenetischen Untersuchungen als Multi-Gen-Panel-Analyse mittels Next-Generation-Sequencing (NGS) Methoden durch.

FÜR GESETZLICH VERSICHERTE PATIENTEN

Nach den neuen EBM-Ziffern (ab Juli 2016) dürfen bei gesetzlich versicherten Patienten bis zu 25 Kilobasen (kb) kodierender Region sequenziert werden. Daher haben wir für Sie **krankheitsspezifische Gen-Sets bis je 25 kb** erstellt, die wir standardmäßig analysieren. Wird in diesem Gen-Set keine Mutation nachgewiesen, können auf Antrag bei der Krankenkasse weitere Gene analysiert werden (erweiterte Analyse).

Sollte das Gen/die Gene, welche/s Sie analysieren wollen, nicht Teil des Standardsets sein, ist es möglich, das gewünschte Gen bzw. **ein individuelles Gen-Set** (mit maximal 25 kb, Gengrößen finden Sie auf unserer Homepage) hier einzutragen:

1. _____ 2. _____ 3. _____ 4. _____ 5. _____ 6. _____

FÜR PRIVAT VERSICHERTE PATIENTEN UND SELBSTZAHLER

Für privat versicherte Patienten empfehlen wir, vor Beginn der molekulargenetischen Untersuchung eine Kostenzusage der Krankenkasse einzuholen und uns diese vorzulegen. Bei Selbstzahlern bitten wir ebenfalls um die Kostenzusage. Einen Kostenvoranschlag erhalten Sie auf Anfrage (molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de).

AUGENERKRANKUNGEN

ANGEBORENE STATIONÄRE NETZHAUTDYSTROPHIEN

- GNAT1, RHO, NYX, CACNA1F, TRPM1, LRIT3*
| 6 Gene

ACHROMATOPSIE

- CNGB3, CNGA3, GNAT2, PDE6C, PDE6H*
| 5 Gene

CHORIODEREMIE

- CHM, RPE65, OAT* | 3 Gene

HORNHAUTDYSTROPHIEN

- DCN, CHST6, COL8A2, GSN, KRT12, KRT3, PIKFYVE, SLC4A11, TACSTD2, TGFB1, UBIAD1, ZEB1* | 12 Gene

LEBER'SCHE AMAUROSE

- GUCY2D, RPE65, AIPL1, CRB1, RPGRIP1, LCA5, NMNAT1, CEP290, IMPDH1* | 9 Gene

LEBER'SCHE HEREDITÄRE OPTIKUS-NEUROPATHIE

- MT-ND4, MT-ND1, MT-ND6, MT-ND2, MT-ND4L*
| 5 Gene

ADERHAUTMELANOM

- GNA11, GNAQ*; jeweils Exon 4 und Exon 5
 Chromosom 3 Status (Mikrosatelliten)

MORBUS STARGARDT UND MAKULADYSTROPHIEN

- ABCA4, BEST1, CNGB3, CRB1, ELOVL4, IMPG1, IMPG2, PROM1, PRPH2, RPGR* | 10 Gene

OPTIKUSATROPHIE

- OPA1, OPA3, MFN2* | 3 Gene

RETINITIS PIGMENTOSA

- autosomal dominant und X-gekoppelt | 10 Gene
RHO, PRPF31, PRPH2, RP1, IMPDH1, PRPF8, KLHL7, NR2E3, RPGR, RP2
 autosomal rezessiv und X-gekoppelt | 4 Gene
USH2A, ABCA4, RPGR, RP2
 weitere AR Gene (nach Genehmigung) | 9 Gene
PDE6A, PDE6B, RPE65, CNGA1, EYS, CRB1, CERKL, PROM1, PDE6C

ZAPFEN- UND ZAPFEN-STÄBCHEN-DYSTROPHIE

- ABCA4, GUCY2D, RPGR, CRX, PRPH2, RPGRIP1, PROM1, CNGB3, RDH5* | 9 Gene
 weitere Gene (nach Genehmigung) | 6 Gene
ADAM9, AIPL1, CNGA3, PDE6C, CERKL, KCNV2

RETINITIS PUNCTATA

- RDH5, PRPH2, RHO* | 3 Gene

AUTOINFLAMMATORISCHE SYNDROME

PERIODISCHES FIEBER / KLASSISCHE AUTOINFLAMMATORISCHE SYNDROME

- IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, PLCG2, PSTPIP1, SH3BP2, TNFRSF1A, TNFRSF11A* | 13 Gene

PANEL FÜR WEITERE AUTOINFLAMMATORISCHE ERKRANKUNGEN

- AP1S3, CARD14, CARD8, CECR1, HTR1A, IL10, IL10RA, IL10RB, LYN, NLRC4, NLRP7, PSEN1, SLC29A3, TNFAIP3, TRNT1* | 15 Gene

CHILBLAIN LUPUS ERYTHEMATODES

- TREX1, SAMHD1* | 2 Gene

AICARDI-GOUTIÈRES-SYNDROM

- ADAR, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1, IFIH1* | 7 Gene

PANEL FÜR WEITERE INTERFERONOPATHIEN

- ACP5, C1QA, C1QB, C1QC, DDX58, IFIH1, ISG15, POLA1, POMP, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, SKIV2L, TMEM173, TREX1, USP18* | 17 Gene

IMMUNDEFIZIENZEN

- AP3B1, BLOC1S6, ELANE, FOXP3, LYST, NEFL, ORAI1, RAB27A, RBCK1, RNF31* | 10 Gene

HÄMOPHAGOZYTISCHE LYMPHOHISTIOZYTÖSE / LYMPHOPROLIFERATIVES SYNDROM

- CD27, ITK, PRF1, SH2D1A, SLC7A7, STX11, STXBP2, UNC13D, XIAP* | 9 Gene

GEFÄSS- UND BINDEGEWEBSERKRANKUNGEN

MARFAN-SYNDROM UND TYP 1 FIBRILLINOPATHIEN*

- FBN1, TGFB1, TGFB2* | 3 Gene

MARFAN-ÄHNLICH

- ADAMTSL4, MED12, SKI, UPF3B, ZDHHC9* | 5 Gene

LOEYS-DIETZ-SYNDROM

- TGFB1, TGFB2, SMAD3, TGFB2* | 4 Gene

BEALS-SYNDROM

- FBN2*

THORAKALES AORTENANEURYSMA UND AORTENDISSEKTION*

- ACTA2, MYH11, MYLK, COL3A1, FBN1, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2* | 9 Gene
weitere Gene (nach Genehmigung) | 8 Gene
MAT2A, MFAP5, PRKG1, FLNA, TGFB3, EFEMP2, FBLN5, SCL2A10

* Indikationsbezogene genetische *in vitro*-Diagnostik mit eigener Ziffer (EBM)

EHLERS-DANLOS-SYNDROM, KLASSISCHER TYP (TYP I und II)

- COL5A1, COL5A2* | 2 Gene

EHLERS-DANLOS-SYNDROM, HYPERMOBILER TYP (TYP III)

- TNXB*

EHLERS-DANLOS-SYNDROM, VASKULÄRER TYP (TYP IV)*

- COL3A1*

EHLERS-DANLOS-SYNDROM, KYPHOSKOLIOSE TYP (TYP VII)

- COL1A1, COL1A2* | 2 Gene

EHLERS-DANLOS-SYNDROM MIT PERIVENTRIKULÄRER HETEROTOPIE

- FLNA*

EHLERS-DANLOS-SYNDROM, REZESSIVE SUBTYPEN

- ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, COL1A2, DSE, FKBP14, PLOD1, SLC39A13* | 9 Gene



LIPIDSTOFFWECHSELSTÖRUNGEN

STÖRUNGEN DES CHOLESTERINSTOFFWECHSELS (LDL-C, HDL-C)

- LDLR, APOB, PCSK9, ARH/LDLRAP1, APOE, APOA1, CETP, LCAT, ABCA1*
| 9 Gene

STÖRUNGEN DES TRIGLYZERIDSTOFFWECHSELS

- LPL, APOC2, APOC3, APOA5, LMF1, GPIHBP1, ANGPTL4, LIPC, LIPG, GPD1, CREB3L3, GCKR*
| 12 Gene

PANEL FÜR SONSTIGE LIPIDSTOFFWECHSELSTÖRUNGEN

- ABCG5, ABCG8, NPC1L1, HMGCR, PON1, PON2, APOC1, APOA2, APOA4, PLTP, MTP, NPC1, GALNT2, SCARB1* | 14 Gene



HAUTERKRANKUNGEN

1. ICHTHYOSEN

NICHT SYNDROMALE ICHTHYOSEN

HÄUFIGE ICHTHYOSEN

- FLG, STS* | 2 Gene

KERATINOPATHISCHE ICHTHYOSEN

- KRT1, KRT10, KRT2* | 3 Gene

AUTOSOMAL REZESSIVE KONGENITALE ICHTHYOSEN (ARCI)

- TGM1, NIPAL4, ALOX12B, CYP4F22, ALOXE3, PNPLA1, CERS3, ABCA12, SDR9C7, SULT2B1, CASP14* | 11 Gene

SYNDROMALE ICHTHYOSEN (AUTOSOMAL REZESSIVE)

GESAMTES SUBPANEL (24 kb)

- ABHD5 (CGI58), ALDH3A2, AP1S1, MPLKIP, CLDN1, ERCC2, ERCC3, GJB2, GJB6, GTF2H5, PHYH, POMP, SLC27A4, SNAP29, SPINK5, ST14, SUMF1, VPS33B* | 18 Gene

SJÖGREN-LARSSON-SYNDROM

- ALDH3A2*

REFSUM-SYNDROM (HMSN4)

- PHYH*

NETHERTON-SYNDROM

- SPINK5*

MEDNIK-SYNDROM

- AP1S1*

ICHTHYOSE-HYPOTRICHOSE-SYNDROM (IHS)

- ST14*

CEDNIK-SYNDROM

- SNAP29*

ICHTHYOSE-HYPOTRICHOSE-SKLEROSIERENDE CHOLANGITIS (IHSC)

- CLDN1*

ARTHROGRYPOSE-NIERENFUNKTIONSTÖRUNG-CHOLESTASE

- VPS33B*

TRICHOThIODYSTROPHIE

- GTF2H5, ERCC2, ERCC3, MPLKIP* | 4 Gene

KID-SYNDROM (KERATITIS-ICHTHYOSE-TAUBHEIT)

- GJB2, GJB6* | 2 Gene

MULTIPLER SULFATASE-MANGEL

- SUMF1*

CHANARIN-DORFMAN-SYNDROM

- ABHD5 (CGI58)*

ICHTHYOSE-FRÜHGEBURT-SYNDROM (IPS)

- FATP4 (SLC27A4)*

KLICK-SYNDROM

- POMP*

SYNDROMALE ICHTHYOSEN (X-CHROMOSOMAL)

GESAMTES SUBPANEL (5 kb)

- STS, MBTPS2, PORCN, NSDHL, EBP* | 5 Gene

GOLTZ-GORLIN-SYNDROM, FOKALE DERMAL HYPOPLASIE

- PORCN*

SYNDROMALE X-CHR. REZESSIVE ICHTHYOSE (DELETIONSANALYSE INKL. ANGRENZENDER GENE)

- STS*

CHILD-SYNDROM

- NSDHL*

ICHTHYOSIS FOLLICULARIS – ALOPEZIE – PHOTOPHOBIE (IFAP)

- MBTPS2*

CONRADI-HÜNERMANN-HAPPLE-SYNDROM

- EBP*

2. HYPERKERATOSEN UND PEELING-SKIN-SYNDROM

MORBUS DARIER

- ATP2A2*

SCHWERE DERMATITIS – MULTIPLE ALLERGIEN – METABOLISCHER VERLUST – SYNDROM (SAM)

- DSG1, DSP* | 2 Gene

OLMSTED-SYNDROM

- MBTPS2, TRPV3* | 2 Gene

PEELING-SKIN-SYNDROM

- TGM5, CDSN, SERPINB8, CHST8, CSTA* | 5 Gene

3. PALMOPLANTARE KERATODERMEN

PANEL FÜR DIFFUSE PPK

- KRT1, KRT9, SLURP1, SERPINB7, AQP5, CARD14, GJB2, TRPV3, MBTPS2, JUP, POMP, CTSC, SERPINB8* | 13 Gene

PACHYONYCHIA CONGENITA

- KRT6A, KRT6B, KRT16, KRT17* | 4 Gene

DYSPLASIEN MIT ASSOZIIERTER PPK

- KRT16, KRT17, KRT6A, KRT6B, CTSC, WNT10A, GJB6* | 7 Gene

SONSTIGE ERKRANKUNGEN MIT PPK

- DSC2, KANK2, MT-TS1, PTEN, GJB4, TAT* | 6 Gene

PANEL FÜR STRIÄRE PPK

- KRT6C, KRT16, DSG1, DSP, KRT1, RHBDF2, KRT6A, KRT6B, KRT17* | 9 Gene

PANEL FÜR PUNKTIERTE PPK

- AAGAB, COL14A1, ENPP1* | 3 Gene

PPK MIT ERYTHROKERATODERMA (PERIORIFIZIELL, GROSSE HAUTFALTEN)

- KDSR* | 1 Gen

4. EPIDERMOLYSIS BULLOSA

EPIDERMOLYSIS BULLOSA SIMPLEX - SUPRABASAL

- TGM5, DSP, JUP, PKP1* | 4 Gene

EPIDERMOLYSIS BULLOSA SIMPLEX - BASAL HÄUFIGE SUBTYPEN

- KRT5, KRT14, KLHL24, TGM5* | 4 Gene

EPIDERMOLYSIS BULLOSA SIMPLEX - BASAL SELTENE SUBTYPEN

- DST, EXPH5, PLEC* | 3 Gene

DYSTROPHE EPIDERMOLYSIS BULLOSA

- COL7A1*

JUNKTIONALE EPIDERMOLYSIS BULLOSA

- LAMA3, LAMB3, LAMC2, COL17A1* | 4 Gene

JUNKTIONALE EPIDERMOLYSIS BULLOSA MIT/OHNE PYLORUSATRESIE

- ITGA6, ITGB4* | 2 Gene

JUNKTIONALE EPIDERMOLYSIS BULLOSA MIT LUNGEN- UND NIERENBETEILIGUNG

- ITGA3*

KINDLER-SYNDROM

- FERMT1*

5. SONSTIGE GENODERMATOSEN

ERYTHROKERATODERMIA VARIABILIS

- GJB3, GJB4, GJA1, CARD14* | 4 Gene

PUSTULÖSE PSORIASIS, PITYRIASIS RUBRA PILARIS

- IL36RN, CARD14* | 2 Gene

PARKES-WEBER-SYNDROM

- RASA1*

MONILETHRIX

- KRT81, KRT83, KRT86* | 3 Gene

AKNE INVERSA

- PSEN1, PSENEN, NCSTN* | 3 Gene

BROOKE-SPIEGLER-SYNDROM

- CYLD*

COLE-DISEASE

- ENPP1*

ROTHMUND-THOMSON-SYNDROM

- RECQL4*

WEIßER SCHLEIMHAUTNÄVUS

- KRT4, KRT13* | 2 Gene

RESTRIKTIVE DERMOPATHIE

- ZMPSTE24, LMNA*

HERZERKRANKUNGEN

BRUGADA-SYNDROM

- SCN5A, CACNA1C, CACNB2, KCNE3, TRPM4, GPD1L, SCN1B, HCN4, KCNJ8* | 9 Gene
weitere Gene (nach Genehmigung) | 8 Gene
CACNA2D1, KCND3, KCNE5, RANGRF, SCN2B, SCN3B, SLMAP, SCN10A

CATECHOLAMINERGE POLYMORPHE VENTRIKULÄRE TACHYKARDIE (CPVT)

- RYR2, CASQ2, CALM1, CALM2, TRDN* | 5 Gene

LONG-QT-SYNDROM

- KCNQ1, KCNH2, SCN5A, CACNA1C, KCNE1, KCNE2, CALM1, CAV3, KCNE3, KCNJ2, KCNJ5, NOS1AP, SCN4B* | 13 Gene
weitere Gene (nach Genehmigung) | 3 Gene
AKAP9, ANK2, SNTA1

VORHOFFLIMMERN

- ABCC9, GJA5, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, KCNQ1, NKX2-5, NPPA, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A* | 13 Gene

HYPOPLASTISCHES LINKSHERZ-SYNDROM

- GJA1, NKX2-5* | 2 Gene

ARRHYTHMOGENE RECHTSVENTRIKULÄRE KARDIOMYOPATHIE (ARVC)

- PKP2, DSG2, DSP, DSC2, JUP, TGFB3, TMEM43, LMNA* | 8 Gene
weitere Gene (nach Genehmigung) | 2 Gene
CTNNA3, RYR2

DILATATIVE KARDIOMYOPATHIE (DCM)

- LMNA, MYH7, MYBPC3, SCN5A, TNNT2, TNNI3, CAV3, DES, DSG2, PLN* | 10 Gene
weitere Gene (nach Genehmigung) | 2 Gene
DSP, ABCC9

HYPERTROPHE KARDIOMYOPATHIE (HCM)

- MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2, MYL2, PLN, PRKAG2, TPM1* | 8 Gene

NON-COMPACTION KARDIOMYOPATHIE (NCCM)

- MYBPC3, MYH7, TPM1, ACTC1, LDB3, PRDM16, TAZ, TNNT2* | 8 Gene

IDIOPATHISCHES KAMMERFLIMMERN

- DPP6, KCNJ8, SCN5A* | 3 Gene

NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN

PARKINSON

- autosomal rezessiv | 5 Gene
PRKN, PINK1, DJ1, DNAJC6, SYNJ1
- autosomal dominant | 5 Gene
SNCA, LRRK2, VPS35, EIF4G1, GBA

DYSTONIEN

- TH, SPR, TOR1A, TUBB4A, GCH1, THAP1, SGCE, ATP1A3, CIZ1, ANO3, GNAL* | 11 Gene

ATAXIE (autosomal rezessiv)

- VLDLR*

HETEROTOPIEN

- ARFGEF2, FLNA* | 2 Gene

KONGENITALE MUSKELDYSTROPHIE- DYSTROGLYKANOPATHIE

- FKRP, FKTN, LARGE1, POMT1, POMT2* | 5 Gene

KORTIKALE DYSPLASIE, z.T. MIT POLYMIKROGYRIE

- TUBB3*

LISSENZEPHALIEN

- PAFAH1B1, RELN, TUBA1A, NDE1, DCX, ARX, TBR2* | 7 Gene

KONGENTIALE PRIMÄRE MIKROZEPHALIE

- ASPM, WDR62, MCPH1, CDK5RAP2, CENPJ* | 5 Gene
weitere Gene nach Genehmigung | 6 Gene
CDK6, CEP135, CEP152, PHC1, PNKP, STIL

POLYMIKROGYRIE

- GPR56, TUBA8, TUBB2B* | 3 Gene

ATYPISCHES KONGENITALES RETT-SYNDROM

- FOXG1*

WARBURG-MIKRO- / MARTSOLF-SYNDROM

- RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2* | 3 Gene

HUNTINGTON-KRANKHEIT

- HTT* (Trinukleotid-Repeat-Bestimmung)

MÖBIUS-SYNDROM

- HOXB1, TUBB3* | 2 Gene

MUSKEL-AUGEN-GEHIRN-KRANKHEIT (MEB)

- FKRP, POMGNT1* | 2 Gene

STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

DIABETES INSIPIDUS

- AQP2, AVP, AVPR2*

LIPIDSPEICHERERKRANKUNG MIT MYOPATHIE

- PNPLA2 (ATGL)*

TYROSINÄMIE

- FAH, HPD, TAT*

ZYSTISCHE FIBROSE

- CFTR*

MORBUS GAUCHER

- GBA*

**TUMORERKRANKUNGEN****HEREDITÄRES BRUST- UND OVARIALKARZINOM (HBOC)***

- BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C* | 5 Gene, weitere Gene (nach Genehmigung) | 14 Gene
BARD1, BRIP1, MRE11A, NBN, PTEN, RAD50, RAD51D, TP53, BLM, CDH1, FAM175A, MEN1, STK11, XRCC2

HEREDITÄRES NICHT-POLYPOSES KOLONKARZINOM (HNPCC)*

- Bei nachgewiesener MSI und/oder Expressionsminderung eines der Gene im Tumormaterial
MLH1 und/oder *PMS2* bzw. *MSH2* und/oder *MSH6*
- Ohne Tumormaterial
MLH1, PMS, MSH2, MSH6

FAMILIÄRE ADENOMATÖSE POLYPOSIS (FAP)

- APC, MUTYH* | 2 Gene

FAMILIÄRES PANKREASKARZINOM

- BRCA2, STK11, PALB2, BRCA1, TP53, MEN1* | 6 Gene
weitere Gene (nach Genehmigung) | 5 Gene
MLH1, PMS2, MSH2, MSH6, ATM

DIFFUSES HEREDITÄRES MAGENKARZINOM

- CDH1, MSH6* | 2 Gene

SONSTIGE TUMORPRÄDISPOSITIONSYNDROME

- Li-Fraumeni-Syndrom | *TP53*
- Birt-Hogg-Dubé-Syndrom | *FLCN*
- Hamartom-Tumor-Syndrom | *PTEN*
- Peutz-Jeghers-Syndrom | *STK11*
- Von-Hippel-Lindau-Syndrom | *VHL*

* Indikationsbezogene genetische *in vitro*-Diagnostik mit eigener Ziffer (EBM)

**SONSTIGE ERKRANKUNGEN****AZOOSPERMIE**

- AZF-Faktoren

KONGENITALE BILATERALE APLASIE DES VAS DEFERENS

- CFTR*

KAMPOMELE DYSPLASIE

- SOX9*

ORO-FAZIO-DIGITALES SYNDROM

- OFD1*

SCHWERHÖRIGKEIT, TYP DFNA und DFNB

- GJB2 (CX26), GJB6 (CX30), GJA1 (CX 43)*

NEUROFIBROMATOSE TYP I

- NF1*