



## ANFORDERUNG EINER MOLEKULARGENETISCHEN DIAGNOSTIK BEI HAUTERKRANKUNGEN

### ABRECHNUNGSINFORMATIONEN

- GKV (bitte Überweisungsschein Nr. 10 beifügen)
- privatversichert<sup>1,2</sup>
- stationär intern/extern<sup>2</sup>
- Selbstzahler<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Kostenübernahmeerklärung beilegen, Kostenvoranschläge erhalten Sie auf Anfrage (molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de)  
<sup>2</sup>Bitte 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).



## 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

##### MULTIPLER SULFATASE-MANGEL

*SUMF1*

**KID-SYNDROM (KERATITIS-ICHTHYOSE-TAUBHEIT)**

- GJB2, GJB6* | 2 Gene

**ICHTHYOSE-FRÜHGEBURT-SYNDROM (IPS)**

- FATP4 (SLC27A4)*

**SYNDROMALE ICHTHYOSEN (X-CHROMOSOMAL)**

**GESAMTES SUBPANEL (5 kb)**

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

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

- STS*

**ICHTHYOSIS FOLLICULARIS – ALOPEZIE – PHOTOPHOBIE (IFAP)**

- MBTPS2*

**CHANARIN-DORFMAN-SYNDROM**

- ABHD5 (CGI58)*

**KLICK-SYNDROM**

- POMP*

**GOLTZ-GORLIN-SYNDROM, FOKALE DERMALE HYPOPLASIE**

- PORCN*

**CHILD-SYNDROM**

- NSDHL*

**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*