

Indikationsbezogene Anforderung - Genodermatosen

Dieses Formular ist nur gültig in Kombination mit dem Formular
 „Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer molekulargenetischen Diagnostik“

Für gesetzlich versicherte Patienten

Nach den neuen EBM-Ziffern (ab Juli 2016) können 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 nach Genehmigung der Krankenkasse weitere Gene analysiert werden.

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) 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).

Ichthyosen

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Ichthyosis vulgaris
<i>FLG</i> | <input type="checkbox"/> Ichthyose-Hypotrichose-sklerosierende-Cholangitis (IHSC)
<i>CLDN1</i> |
| <input type="checkbox"/> X-chromosomal rezessive Ichthyose
<i>STS</i> | <input type="checkbox"/> Arthrogrypose-Nierenfunktionsstörung-Cholestase
<i>VPS33B</i> |
| <input type="checkbox"/> Autosomal rezessive kongenitale Ichthyosen (ARCI)
<i>TGM1, NIPAL4, ALOX12B, CYP4F22, ALOXE3, PNPLA1, CERS3, SULT2B1, SDR9C7, ABCA12</i> 10 Gene | <input type="checkbox"/> Trichothiodystrophie
<i>GTF2H5, ERCC2, ERCC3, MPLKIP</i> 4 Gene |
| <input type="checkbox"/> Keratinopathische Ichthyosen
<i>KRT1, KRT10, KRT2</i> 3 Gene | <input type="checkbox"/> KID-Syndrom (Keratitis-Ichthyose-Taubheit)
<i>GJB2, GJB6</i> 2 Gene |
| <input type="checkbox"/> Panel für syndromale Ichthyosen (24 kb)
<i>ABHD5 (CGI58), ALDH3A2, AP1S1, MPLKIP, CLDN1, ERCC2, ERCC3, GJB2, GJB6, GTF2H5, PHYH, POMP, SNAP29, SUMF1, SLC27A4 (FATP4), SPINK5, ST14, VPS33B</i> 18 Gene | <input type="checkbox"/> Ichthyose-Frühgeburt-Syndrom (IPS)
<i>SLC27A4 (FATP4)</i> |
| <input type="checkbox"/> Netherton-Syndrom
<i>SPINK5</i> | <input type="checkbox"/> Multipler Sulfatasemangel
<i>SUMF1</i> |
| <input type="checkbox"/> Sjögren-Larsson-Syndrom
<i>ALDH3A2</i> | <input type="checkbox"/> Chanarin-Dorfman-Syndrom
<i>ABHD5 (CGI58)</i> |
| <input type="checkbox"/> Refsum-Syndrom (HMSN4)
<i>PHYH</i> | <input type="checkbox"/> KLICK-Syndrom
<i>POMP</i> |
| <input type="checkbox"/> MEDNIK-Syndrom
<i>AP1S1</i> | <input type="checkbox"/> Ichthyosis follicularis – Alopezie – Photophobie (IFAP)
<i>MBTPS2</i> |
| <input type="checkbox"/> Ichthyose-Hypotrichose-Syndrom (IHS)
<i>ST14</i> | <input type="checkbox"/> Goltz-Gorlin-Syndrom, fokale dermale Hypoplasie
<i>PORCN</i> |
| <input type="checkbox"/> CEDNIK-Syndrom
<i>SNAP29</i> | <input type="checkbox"/> CHILD-Syndrom
<i>NSDHL</i> |
| | <input type="checkbox"/> Conradi-Hünemann-Happle-Syndrom
<i>EBP</i> |

Indikationsbezogene Anforderung - Genodermatosen

Hyperkeratosen und Peeling-Skin-Syndrom

- Morbus Darier**
ATP2A2
- Morbus Hailey-Hailey**
ATP2C1
- 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, CAST | 6 Gene

Palmoplantare Keratodermien (PPK)

- Diffuse PPK**
KRT1, KRT9, SLURP1, SERPINB7, AQP5, CARD14, CAST, GJB2, TRPV3, MBTPS2, JUP, POMP, CTSC, SERPINB8, NLRP1 | 15 Gene
- Striäre PPK**
KRT6C, KRT16, KRT17, DSG1, DSP, KRT1, RHBDF2, KRT6A, KRT6B | 9 Gene
- Pachyonychia congenita**
KRT6A, KRT6B, KRT16, KRT17 | 4 Gene
- Punktierte PPK**
AAGAB, COL14A1, ENPP1 | 3 Gene
- PPK mit Erythrokeratodermie (periorifiziell, große Hautfalten)**
KDSR
- 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

Epidermolysis Bullosa (EB)

- EB simplex - suprabasal**
TGM5, DSP, JUP, PKP1 | 4 Gene
- EB simplex - basal**
KRT5, KRT14, KLHL24, TGM5 | 4 Gene
- EB simplex - basal - seltene Subtypen**
DST, EXPH5, PLEC | 3 Gene
- Dystrophe EB**
COL7A1
- Junktionale EB**
LAMA3, LAMB3, LAMC2, COL17A1 | 4 Gene
- Junktionale EB mit/ohne Pylorusatresie**
ITGA6, ITGB4 | 2 Gene
- Junktionale EB mit Lungen und Nierenbeteiligung**
ITGA3
- Kindler-Syndrom**
FERMT1

Epidermaler Nävus

(wir empfehlen die Untersuchung an EDTA-Blut und einer betroffenen Hautstelle)

- Keratozytärer Nävus**
FGFR3, FGFR2, PIK3CA, NRAS, HRAS, KRAS | 6 Gene
- Epidermolytischer Nävus**
KRT1, KRT10 | 2 Gene
- Nävus sebaceus**
HRAS, KRAS, FGFR3 | 3 Gene
- Porokeratotischer ekkriner Nävus**
GJB2
- Akne Nävus**
FGFR2

Ektodermale Dysplasien

- Hypohidrotische ektodermale Dysplasie**
EDA, EDAR, EDARADD, WNT10A, NFKBIA, GJB6 | 6 Gene
- Tricho-rhino-phalangeales Syndrom**
TRPS1, EXT1 | 2 Gene
- Ektodermale Dysplasie – gesamtes Subpanel**
EDA, EDAR, EDARADD, WNT10A, NFKBIA, GJB6, MSX1, DLX3, TRPS1, EXT1 | 10 Gene

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 | 2 Gene
- Porokeratosen**
MVD, MVK, PMVK, FDPS | 4 Gene