

Indikationsbezogene Anforderung - Autoinflammatorische Syndrome

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).

Periodisches Fieber / klassische autoinflammatorische Syndrome
IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, PLCG2, PSTPIP1, SH3BP2, TNFRSF1A, TNFRSF11A | 13 Gene

Panel für weitere Interferonopathien
ACP5, C1QA, C1QB, C1QC, DDX58, IFIH1, ISG15, POLA1, POMP, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, SKIV2L, TMEM173, TREX1, USP18 | 17 Gene

Panel für weitere autoinflammatorische Erkrankungen
AP1S3, CARD14, CARD8, CECR1, HTR1A, IL10, IL10RA, IL10RB, LYN, NLRC4, NLRP7, PSEN1, SLC29A3, TNFAIP3, TRNT1 | 15 Gene

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

Chilblain Lupus erythematodes
ADAR, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1, IFIH1 | 7 Gene

Hämophagozytische Lymphohistiozytose / lymphoproliferatives Syndrom
CD27, ITK, PRF1, SH2D1A, SLC7A7, STX11, STXBP2, UNC13D, XIAP | 9 Gene