



Einsender:

Patientendaten:

Rechnung: Überweisungsschein (Nr. 10) privat stationär ambulant

Untersuchungsanforderung Augenerkrankungen / Hörstörungen

Untersuchungsgrund: diagnostisch prädiktiv auf familiäre Mutation _____

Klinische Angaben:

Familienanamnese:

- Patient selbst klinisch betroffen
- es liegen keine molekulargenetischen Voruntersuchungen vor
- folgende molekulargenetische Vorbefunde wurden erhoben: _____

Entnahmedatum / Uhrzeit:

Unterschrift:

Bitte stellen Sie für die Versendung folgende Dokumente und Proben zusammen:

- Einwilligungserklärung des Patienten gemäß GenDG und Untersuchungsanforderung
- Überweisungsschein Nr. 10 (für Kassenpatienten) bzw. Kostenübernahmeerklärung (für Privatpatienten)
- 5 ml EDTA-Blutröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet

Patientenname: _____

Geb.datum: _____

Augenerkrankungen

- Achromatopsie**
ATF6, CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C, PDE6H
- Externe Ophthalmoplegie**
DGUOK, DNA2, MGME1, OPA1, POLG, POLG2, RNASEH1, RRM2B, SLC25A4, TK2, TWNK, TYMP
- Flecked Retina Erkrankung**
ABCA4, CHM, CYP4V2, EFEMP1, ELOVL4, KCNJ13, OAT, PLA2G5, PROM1, PRPH2, RDH5, RHO, RLBP1, RPE65, RS1, VPS13B
- Glaukom**
ADAMTS10, ADAMTS17, ASB10, BEST1, COL18A1, CYP1B1, FOXC1, FOXE3, GPATCH3, LOXL1, LTBP2, MYOC, NTF4, OPTN, PAX6, PITX2, SBF2, TEK, WDR36
- Hornhautdystrophien**
AGBL1, CHST6, COL17A1, CYP4V2, DCN, GSN, KRT12, KRT3, LOXHD1, MIR184, OVOL2, PAX6, PIKFYVE, PRDM5, SLC4A11, TACSTD2, TCF4, TUBA3D, UBIAD1, VSX1, ZEB1, ZNF469
- Katarakt**
ABCN6, ABHD12, ADAMTSL4, AGK, BCOR, BFSP1, BFSP2, CHMP4B, CLPB, COL11A1, COL2A1, COL4A1, COL4A2, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CTDP1, CYP27A1, CYP51A1, EPG5, EPHA2, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, EYA1, FAM126A, FOXC1, FOXE3, FTL, FYCO1, GALK1, GALT, GCNT2, GEMIN4, GJA3, GJA8, GLA, HMX1, HSF4, JAM3, LEMD2, LIM2, LONP1, LSS, LTBP2, MAF, MIP, MIR184, MYH9, NDP, NF2, NHS, OCRL, OPA3, P3H2, PAX6, PEX7, PITX2, PITX3, PXDN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RECQL4, SC5D, SIL1, SIPA1L3, SIX6, SLC16A12, SLC33A1, TBC1D20, TDRD7, TMEM114, VIM, VSX2, WFS1, WRN
- Leber'sche kongenitale Amaurose**
AIPL1, ALMS1, CABP4, CEP290, CLUAP1, CNGA3, CRB1, CRX, DTHD1, GUCY2D, IDH3A, IFT140, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, MERTK, NMNAT1, OTX2, PRPH2, RD3, RDH12, RDH5, ROM1, RPE65, RPGRIP1, SNRNP200, SPATA7, TULP1, USP45
- Netzhautdystrophie**
(Genpanel mit 161 Genen)*
- Okuläre Fehlbildung**
ABC6, ACTB, ACTG1, ALDH1A3, ATOH7, BCOR, BMP4, BMP7, C12orf57, CHD7, CRYBA4, CYP1B1, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, FOXE3, FOXL2, FRAS1, FREM1, FZD4, GDF3, GDF6, GJA1, GRIP1, HCCS, HESX1, HMX1, MAB21L2, MFRP, NDP, NDUFB11, OCRL, OTX2, PAX2, PAX6, PIGL, PRSS56, PXDN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, RBP4, SALL2, SHH, SIX3, SIX6, SMOC1, SOX1, SOX2, STRA6, TBC1D20, TENM3, TFAP2A, TMEM98, VAX1, VPS13B, VSX2, ZIC2
- Okulärer und okulokutaner Albinismus**
C10orf11, FRMD7, GPR143, LRMDA, LYST, MC1R, OCA2, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1
- Optikusatrophie**
ACO2, AFG3L2, ANTXR1, ATP1A3, C12orf65, CISD2, DNM1L, FDXR, MCAT, MFN2, OPA1, OPA3, RTN4IP1, SLC25A46, SPG7, SSBP1, TIMM8A, TMEM126A, WFS1, YME1L1
- Retinopathia pigmentosa**
ABCA4, ADGRA3, AGBL5, AHI1, ARGEF18, ARL2BP, ARL3, ARL6, BBS1, BBS2, BEST1, C2orf71, C8orf37, CA4, CACNA1F, CDHR1, CEP290, CERKL, CLN3, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, CRX, CQC27, CYP4V2, DHDDS, DHX38, EMC1, EYS, FAM161A, FLVCR1, FSCN2, GNAT1, GNPTG, GUCA1B, GUCY2D, HGSNAT, HK1, IDH3B, IFT140, IFT172, IMPDH1, IMPG2, KIAA1549, KIF11, KIZ, KLHL7, LRAT, MAK, MERTK, MFRP, NEK2, NMNAT1, NR2E3, NRL, PCARE, PDE6A, PDE6B, PDE6G, POMGNT1, POPORS, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RBP3, RBP4, RCBTB1, RDH11, RDH12, REEP6, RGR, RHO, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, SAG, SEMA4A, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, TOPORS, TRNT1, TTC8, TUB, TULP1, USH2A, ZNF408, ZNF513
- Septo-optische Dysplasie**
FGFR1, HESX1, OTX2, PROKR2, SOX2, SOX3
- Syndromaler Albinismus**
AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, EDN3, EDNRB, EPG5, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, KIT, LYST, MITF, MLPH, MYO5A, PAX3, RAB27A, SNAI2, SOX10, TYP
- Usher Syndrom**
ABHD12, ADGRV1, ARSG, CDH23, CEP250, CEP78, CIB2, CLRN1, ESPN, HARS1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX6, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN
- Walker-Warburg-Syndrom**
B3GALNT2, B4GAT1, DAG1, FKR, FKTN, GMPPB, ISPD, LARGE1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RXYLT1
- Zapfen-Stäbchen-Dystrophie**
ABCA4, ADAM9, AIPL1, ALMS1, ATF6, BEST1, C12orf2, C2orf71, C8orf37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP290, CEP78, CERKL, CFAP140, CNGA3, CNGB3, CNM4, CRB1, CRX, CYP4V2, DRAM2, EYS, GNAT2, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, NMNAT1, NPHP4, PAX6, PCARE, PCYT1A, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, POC1B, PROM1, PRPH2, RAB28, RAX2, RBP4, RDH12, RDH5, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RPGR, RPGRIP1, SEMA4A, TLL5, TULP1, UNC119, WDR19

* Auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden.

Patientenname: _____ Geb.datum: _____

Hörstörungen

Nicht-Syndromale Schwerhörigkeit

ACTG1, ADCY1, BDP1, BSND, CABP2, CCDC50, CD164, CDC14A, CDH23, CEACAM16, CIB2, CLDN14, CLIC5, COCH, COL11A2, COL4A6, CRYM, DCDC2, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRRB, EYA4, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPRASP2, GPSM2, GRHL2, GRXCR1, GRXCR2, GSDME, HGF, ILDR1, KARS, KCNQ4, KITLG, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MIR96, MSRB3, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, P2RX2, PCDH15, PDZD7, PJKV, PNPT1, POU3F4, PRPS1, PTPRQ, RDX, RIPOR2, S1PR2, SERPINB6, SLC17A8, SLC26A4, SLC26A5, SLITRK6, SMPX, STRC, SYNE4, TBC1D24, TECTA, TJP2, TMC1, TMC2, TMEM132E, TMIE, TMPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, TSPEAR, USH1C, WBP2, WFS1

Syndromale Schwerhörigkeit

ABHD12, ADGRV1, AIFM1, ALMS1, ANKH, ATP6V1B1, BCAP31, BCS1L, BSND, C10orf2, CACNA1D, CATSPER2, CD151, CDH23, CDKN1C, CHD7, CHSY1, CIB2, CISD2, CLPP, CLRN1, COL11A1, COL11A2, AOL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, DFNB31, DIAPH3, DNMT1, EDN3, EDNRB, ERAL1, EXOSC2, EYA1, FGF3, FOXI1, GATA3, GPR98, GPSM2, HARS, HARS2, HOXB1, HSD17B4, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KITLG, LARS2, MANBA, MITF, MYH9, MYO7A, NDP, NLRP3, PAX3, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX6, POLR1D, SALL1, SEMA3E, SIX1, SIX5, SLC19A2, SLC26A4, SLITRK6, SNAI2, SOX10, SPATA5, TCOF1, TFAP2A, TIMM8A, TWNK, TYP, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1, WHRN