



Patientendaten >Versichertenkarte

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. K.-M. Debatin

Diagnostische Laboratorien der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Ulm

Molekulardiagnostisches Labor

Prof. Dr. G. Lahr

Eythstrasse 24

D-89075 Ulm

Telefon: (07 31) 500 – 57 234

Telefax: (07 31) 500 – 57 235

e-mail: georgia.lahr@uniklinik-ulm.de



Untersuchungsauftrag Molekulargenetik -Spezialdiagnostik-

Auswärtige Einsender bitte in jedem Fall die Krankengeschichte und/oder Laborbefunde beifügen bzw. Rücksprache mit dem Spezialisten nehmen

Abrechnung

- Kassenpatient/in (bitte Überweisungsschein)
Privatpatient/in
Rechnung an Einsender/Klinik (Adresse siehe Arztfeld)

Untersuchungsmaterial entnommen am

- EDTA-Blut
Sonstiges
DNA

Einsender

Form fields for sender information: Klinik/Station, Ambulanz, Arzt, Adresse, Fax, Nachricht an, Tel., Datum, Unterschrift

Patientenangaben

Geschlecht w m Alter Jahre Ethnische Herkunft

Indikation

Anamnese Patient/-in

- unauffällig
auffällig
Sonstiges

Familienanamnese Patient/-in

- unauffällig
auffällig
in der Familie wurden bereits molekulargenetische Untersuchungen durchgeführt (Befundkopie bitte beilegen)

Sonstiges

Name der Familie / Indexpatient

Probeneingang (nur von Molekulardiagnostischen Labor/Ulm auszufüllen)

Material Datum Uhrzeit

Ansprechpartner

- Immunologie: Prof. Dr. Ansgar Schulz
Endokrinologie, Diabetologie und Adipositas: Prof. Dr. M. Wabitsch
Gastroenterologie: Prof. Dr. C. Posovszky
Hämatologie: Prof. Dr. H. Cario

Molekulardiagnostisches Labor Eythstrasse 24 Tel. +49 (0) 731 500 – 57 234 e-mail: georgia.lahr@uniklinik-ulm.de
Prof. Dr. G. Lahr D-89075 Ulm Fax +49 (0) 731 500 – 67 594 www.uniklinik-ulm.de/struktur/kliniken/kinder-und-jugendmedizin.html

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
 Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. K.-M. Debatin
**Diagnostische Laboratorien der Universitätsklinik
 für Kinder- und Jugendmedizin Ulm**
Molekulardiagnostisches Labor
 Prof. Dr. G. Lahr
 Eythstrasse 24 - D-89075 Ulm

Gemäß GenDG (§§ 8, 9) erfordert jede genetische Untersuchung eine Beratung des Patienten/seines gesetzlichen Vertreters durch den verantwortlichen Arzt (Auftraggeber) und die gegenüber dem Berater schriftlich erteilte Einverständniserklärung mit Erklärung zum Verbleib nicht verbrauchten Untersuchungsmaterials. Die Missachtung der gesetzlichen Vorschrift ist unter Strafe gestellt. Wir können die gewünschte genetische Untersuchung nur durchführen, wenn uns zusammen mit diesem Auftragsformular eine Kopie der Einverständniserklärung vorgelegt wurde.

unterschriebene Einverständniserklärung liegt bei



Molekulare Genetik

3-5 ml EDTA-Blut (ungekuehlt verschicken). Genaue Entnahme-, Transport- und Analysenbedingungen können unserem *Präanalytik-Handbuch Molekulardiagnostisches Labor* (PDF-File) entnommen werden:

<http://www.uniklinik-ulm.de/struktur/kliniken/kinder-und-jugendmedizin/home/klinische-labore/molekulargenetik.html>

Dauer der Analyse(n): 2-3 Wochen, bei Stufendiagnostik und selten angeforderten Analysen bis zu 8 Wochen

OMIM	Synonym	Gen
Immunologie		
Immundefekte SCID (T-B+)		
<input type="checkbox"/>	OMIM 300400 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, X-chromosomal, T-, B+, NK-)	IL2RG
<input type="checkbox"/>	OMIM 606367 Schwere kombinierter Immundefekt Immundefekt durch CD25-Mangel	IL2RA
<input type="checkbox"/>	OMIM 600802 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B+, NK-), JAK3-Defekt	JAK3
<input type="checkbox"/>	OMIM 608971 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+), IL7R-Defekt	IL7R
<input type="checkbox"/>	OMIM 608971 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+), CD3D-Defekt	CD3D
<input type="checkbox"/>	OMIM 608971 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+), CD3E-Defekt	CD3E
Andere definierte immunologische Erkrankungen		
<input type="checkbox"/>	OMIM 109535 Immundefizienz mit Hyper-IgM-Syndrom, HIGM 3	CD40
<input type="checkbox"/>	OMIM 300386 Hyper-IgM-Syndrom, X-chromosomales, HIGM 1 (SCID, T- B-)	CD40L
<input type="checkbox"/>	OMIM 176947 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B-), ZAP70-Defekt, CD8-Mangel	ZAP70
<input type="checkbox"/>	OMIM 301000 Wiskott-Aldrich Syndrom	WAS
<input type="checkbox"/>	OMIM 603553 Familiäre haemophagozytierende Lymphohistiozytose (FHL2; HLH2)	PRF1
<input type="checkbox"/>	OMIM 240300 Autoimmun-Polyendokrinopathie und Ektodermale Dysplasie Typ 1 (APS1), APECED	AIRE
<input type="checkbox"/>	OMIM 304790 Immundysregulation, Polyendokrinopathie-Enteropathie, X-chromosomales Syndrom (IPEX)	FOXP3
<input type="checkbox"/>	OMIM 209950 Familiäre disseminierte atypische Mycobakterielle Infektion (FDAMI)	IFNGR1
<input type="checkbox"/>	OMIM 601859 Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS1a), Canale-Smith-Syndrom (APO1)	FAS
<input type="checkbox"/>	OMIM 601859 Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS1b), Canale-Smith-Syndrom	FASLG
<input type="checkbox"/>	OMIM 603909 Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS2a), Canale-Smith-Syndrom	CASP10
<input type="checkbox"/>	OMIM 607271 Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS2b), Canale-Smith-Syndrom	CASP8
<input type="checkbox"/>	OMIM 164790 Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS4); N-RAS Exon 2	NRAS
<input type="checkbox"/>	OMIM 308240 X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom (XLP), Purtillo-Syndrom (SAP)	SH2D1A
<input type="checkbox"/>	OMIM 300291 IKBKKG-Defekt; Immundefekt; nicht mehr: Incontinentia Pigmenti: -Del. Exon 4-10"Junction-Fragment PCR" (NEMO)	IKBKKG
<input type="checkbox"/>	OMIM 613011 Lymphoproliferative Krankheit, autosomal-rezessive; IL2-inducible T-cell kinase	ITK
<input type="checkbox"/>	OMIM 300079 X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom (BIRC4)	XIAP
<input type="checkbox"/>	OMIM 154545 Opsonierungs Defekt, Mannose-Bindung Lektin-2 Mangel	MBL2
<input type="checkbox"/>	OMIM 123890 T-Zellfunktionsverlust	CTLA4
<input type="checkbox"/>	OMIM 305000 Dyskeratosis congenita; X-Chromosomal; Kodon: p.A353V	DKC1
<input type="checkbox"/>	OMIM 305000 Dyskeratosis congenita-1; X-chromosomal	DKC1
<input type="checkbox"/>	OMIM 266100 ALDH7A1-Defekt; Pyridoxin-abhängige Epilepsie (EPD)	ALDH7A1
<input type="checkbox"/>	OMIM 606609 Aicardi-Goutieres Syndroms AGS, CHBL, HERNS, HVR, Homo sapiens three prime repair exonuclease 1; DNase III	TREX1
<input type="checkbox"/>	OMIM 300645 CGD1; Chronische Granulomatose Typ1; Cytochrom b-245, beta Polypeptid	CYBB
<input type="checkbox"/>	OMIM 608508 CGD; Chronische Granulomatose; Cytochrom b-245 Alpha Kette - CYBA	CYBA
<input type="checkbox"/>	OMIM 612301 CGD; Chronische Granulomatose; neutrophiler cytosolischer Factor 2 - NCF2	NCF2
<input type="checkbox"/>	OMIM 102582 Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes (Exon 13, 21 und 23; p.K392R; p.N646K; p.K658N; p.T715M)	STAT3
Osteopetrose		
<input type="checkbox"/>	OMIM 602727 Osteopetrose, infantil maligne	CLCN7
<input type="checkbox"/>	OMIM 602727 Osteopetrose, autosomal dominant (ADOII, Albers-Schoenberg Krankheit)	CLCN7
<input type="checkbox"/>	OMIM 604592 Osteopetrose, infantil maligne (OC116)	TCIRG1
<input type="checkbox"/>	OMIM 607649 Osteopetrose, infantil maligne	OSTM1
<input type="checkbox"/>	OMIM 602642 Osteopetrose, Osteoklasten-Mangel (TNFSF11)	RANKL
<input type="checkbox"/>	OMIM 612301 Osteopetrose, (TNFRSF11A), Hypogammaglobulinämie	RANK
<input type="checkbox"/>	OMIM 612301 Osteopetrose, (SNX10), Typ B7	SNX10
Periodische Fieber Syndrome		
<input type="checkbox"/>	OMIM 249100 Mittelmeerfieber (familiäres), FMF	MEFV
<input type="checkbox"/>	OMIM 142680 Familiäres Periodisches Fieber, FPF (TRAPS)	TNFRSF1A
<input type="checkbox"/>	OMIM 260920 HYPER-IgD Syndrom; HIDS; Mevalonatkinase	MVK
Haematologie		
<input type="checkbox"/>	OMIM 300367 Anaemie, dyserythropoetische mit Thrombozytopenie (X-chromosomal)	GATA1
<input type="checkbox"/>	OMIM 603474 Diamond-Blackfan Anaemie (DBA)	RPS19
<input type="checkbox"/>	OMIM 611184 Dehydrierte hereditäre Stomatozytose 2 (DHD1); Hereditäre Xerozytose	PIEZO1
<input type="checkbox"/>	OMIM 602754 Dehydrierte hereditäre Stomatozytose 2 (DHD2); Hereditäre Xerozytose	KCNN4
<input type="checkbox"/>	OMIM 603634 Diamond-Blackfan Anaemie (DBA5)	RPL5
<input type="checkbox"/>	OMIM 159530 kongenitale amegakaryozytäre Thrombozytopenie (CAMT); Fam. Thrombozytose/Thrombozythämie	MPL
<input type="checkbox"/>	OMIM 600044 Familiäre Thrombozytose/Thrombozythämie	THPO

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. K.-M. Debatin

Diagnostische Laboratorien der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Ulm

Molekulardiagnostisches Labor

Prof. Dr. G. Lahr

Eythstrasse 24 - D-89075 Ulm

OMIM	Synonym	Gen
Haematologie		
<input type="checkbox"/>	OMIM 206200 hereditäre therapieresistente Eisenmangelanämie (engl. abgek. IRIDA)	TMPRSS6
<input type="checkbox"/>	OMIM 600424 Störung der MTX-Ausscheidung- hohe MTX-Spiegel (GGH)	SLC19A1
<input type="checkbox"/>	OMIM 249270 Thiamin-responsives megaloblastisches Anemie Syndrom (TRMA)	SLC19A2
<input type="checkbox"/>	OMIM 600523 Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung (DMT1)	SLC11A2
<input type="checkbox"/>	OMIM147700 lösliche Isocitratdehydrogenase 1 (NADP+)- bei Gehirn-Tumoren und sekundären Glioblastomen	IDH1
<input type="checkbox"/>	OMIM 613657 mitochondriale Isocitratdehydrogenase 2 (NADP+); 2-Hydroxyglutarat (2HG), D2HA2: D-2-hydroxyglutaric aciduria	IDH2
<input type="checkbox"/>	OMIM 613673 Kongenitale dyserythropoietische Anämie Typ IV (CDA IV)	KLF1

Endokrinologie und Diabetologie

Störungen der Glukoseregulation

<input type="checkbox"/>	OMIM 125850 Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ1 (MODY1)	HNF4A
<input type="checkbox"/>	OMIM 125851 Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ2	GCK
<input type="checkbox"/>	OMIM 600496 Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ3 (/TCF1)	HNF1A

Störungen der Gewichtsregulation

<input type="checkbox"/>	OMIM 155541 Adipositas, Ess-Sucht	MC4R
<input type="checkbox"/>	OMIM 164160 Adipositas, Ess-Sucht (angeborener Leptin-Mangel)	LEP
<input type="checkbox"/>	OMIM 601007 Adipositas durch Leptin-Rezeptor-Genmutationen (nur nach Rücksprache mit Prof. Wabitsch)	LEPR
<input type="checkbox"/>	OMIM 601047 Berardinelli-Seip-Syndrom, lipatrophischer Diabetes mellitus, generalisierte kongenitale Lipodystrophie	CAV1
<input type="checkbox"/>	OMIM 613327 kongenitale, generalisierte Lipodystrophie mit Muskeldystrophie	PTRF

Wachstumsstörungen

<input type="checkbox"/>	OMIM 117550 Sotos-Syndrom, Cerebraler Gigantismus	NSD1
<input type="checkbox"/>	OMIM 610978 kongenitale Hypothyreose	NKX2-1
<input type="checkbox"/>	OMIM 118700 gutartige familiäre Chorea	NKX2-1

Polymorphismen (u.U. klinisch relevant)

<input type="checkbox"/>	OMIM 174800 McCune-Albright Syndrome (MAS)	GNAS
<input type="checkbox"/>	OMIM 167413 Diabetes	PAX4
<input type="checkbox"/>	OMIM 173360 Adipositas	PAI1
<input type="checkbox"/>	OMIM 601487 Adipositas und Thromboembolie	PPARG2
<input type="checkbox"/>	OMIM 151750 Adipositas	HSL
<input type="checkbox"/>	OMIM 170290 Adipositas	PLIN
<input type="checkbox"/>	OMIM 190220 Adipositas und Diabetes	TGFB1
<input type="checkbox"/>	OMIM 601283 Adipositas; Diabetes Mellitus, Noninsulin-dependent, 1 (NIDDM1)	CAPN10
<input type="checkbox"/>	OMIM 605441 Adipositas, Adipocyte, C1q, and Collagen Domain containing,(ADIPOQ)	APM1
<input type="checkbox"/>	OMIM 601693 Adipositas	UCP2
<input type="checkbox"/>	OMIM 107720 nicht-alkoholische Lebererkrankung und Insulin Resistenz (-482C>T; -455T>C)	APOC3
<input type="checkbox"/>	OMIM 600716 Diabetes (Typ1)	PTPN22

Gastroenterologie

<input type="checkbox"/>	OMIM 608374 Hämochromatose Typ2A ; Hämojuvelin (HVJ)	HFE2
<input type="checkbox"/>	OMIM 604250 Hämochromatose Typ3 ; transferrin receptor 2, HFE3	TFR2
<input type="checkbox"/>	OMIM 606069 Hämochromatose Typ4 ; solute carrier family 40 (iron-regulated transporter), member 1, HFE4/FPN1	SLC40A1
<input type="checkbox"/>	OMIM 602390 Hereditäre Hämochromatose, juvenile (JH); Hämochromatose Typ2B	HAMP
<input type="checkbox"/>	OMIM 143500 Morbus Meulengracht; Gilbert-Syndrom	UGT1A1
<input type="checkbox"/>	OMIM 146933 Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10 Rezeptor, alpha; IL10RA	IL10RA
<input type="checkbox"/>	OMIM 123889 Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10 Rezeptor,beta; IL10RB	IL10RB
<input type="checkbox"/>	OMIM 124092 Entzündliche Darmerkrankung, schwere Kolitis des Kleinkindes; Interleukin 10	IL10
<input type="checkbox"/>	OMIM 610370 Diarrhoe, kongenitale malabsorptive, durch Mangel an enteroendokrinen Zellen; DIAR4; T2DM; Hyperproinsulinaemie	NEUROG3

Polymorphismen (u.U. klinisch relevant)

<input type="checkbox"/>	OMIM 266600 Entzündliche Darmerkrankung, Inflammatory Bowel Disease 1 (IBD1), Morbus Crohn	NOD2
<input type="checkbox"/>	OMIM 605956 Lebervenenverschlusskrankung, hepatic veno-occlusive disease (VOD)	NOD2
<input type="checkbox"/>	OMIM 235200 Hereditäre Hämochromatose (HH; HFE1); p.H63D, p.S65C und p.C282Y	HFE

Informationen über die Indikationsstellung der einzelnen molekulardiagnostischen Untersuchungen kann über das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs **-orphanet-** erhalten werden: <http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/?lng=DE> oder http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Genes.php?lng=DE

Externe Qualitätssicherungsmaßnahmen

Um die Qualität der Analysen dauerhaft sicherzustellen, nimmt das Labor regelmäßig und erfolgreich an nationalen Ringversuchen des Veranstalters RfB teil.