

Untersuchungsauftrag Molekulargenetik

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Ärztliche Direktorin: Prof. Dr. Miriam Erlacher



Diagnostische Laboratorien der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Ulm
Molekulardiagnostisches Labor

Laborleitung: Prof. Dr. Ulrich Pannicke

Eythstrasse 24 / D-89075 Ulm / Telefon: +49 (0)731 500 – 57234 / Fax: +49 (0)731 500 – 57157

e-mail: ulrich.pannicke@uniklinik-ulm.de

<https://www.uniklinik-ulm.de/kinder-und-jugendmedizin/labore/diagnostische-laboratorien/molekulardiagnostik-labor.html>

Patientendaten (ggf. Aufkleber)

Name, Vorname

Geburtsdatum

Straße, Nr.

PLZ

Ort

(Referenz/Aktenzeichen)

Geschlecht: ☐ weiblich ☐ männlich ☐ divers

Krankenkasse oder Kostenträger

Einsender

Ansprechpartner (Druckschrift)

Telefon

Praxis / Klinikstempel mit Befundadresse

Datum

Unterschrift

Abrechnungsinformationen¹

- ☐ Gesetzliche KV, ambulant extern
- ☐ Privatversichert, Rechnung an Patient (bitte Rechnungsadresse beifügen)
- ☐ Interne Leistungsverrechnung Universitätsklinikum Ulm
- ☐ Rechnung an einsendende(n/s) Arzt/Praxis/Klinikum

¹ Bei fehlender Angabe wird die Rechnung an den Einsender bzw. Patienten gestellt. Gleiches gilt für den Fall, dass eine Abrechnung aufgrund falscher Angaben nicht möglich ist.

Untersuchungsmaterial*

- ☐ EDTA-Blut (3-5 ml)** Entnahmedatum: _____ Uhrzeit: _____ (bei Neugeborenen wenn möglich 2-3 ml)
- ☐ DNA-Probe Volumen (µl): _____ Konzentration (ng/µl): _____
- ☐ Anderes (nur nach vorheriger Absprache): _____

☐ Zweitprobe (Bestätigungsprobe)

* Genaue Entnahme-, Transport- und Analysebedingungen können unserem *Präanalytik-Handbuch Molekulardiagnostisches Labor* (PDF-File) entnommen werden:
https://www.uniklinik-ulm.de/fileadmin/default/Kliniken/Kinder-Jugendmedizin/Labore/Praeanalytikhandbuch_Molekulare_Diagnostik_Version_7.pdf

** Ungekühlt verschicken

☐ **Unterschiedene Einverständniserklärung liegt bei**

**Klinik für Kinder- und Jugendmedizin**

Ärztliche Direktorin: Prof. Dr. Miriam Erlacher

**Diagnostische Laboratorien der Universitätsklinik
für Kinder- und Jugendmedizin Ulm****Molekulardiagnostisches Labor**

Prof. Dr. Ulrich Pannicke

Eythstrasse 24 - D-89075 Ulm

**Patientenangaben****Indikation / Diagnostische Fragestellung (mit ICD10-Code)**

ICD10: _____ Indikation: _____

☐ betroffene Person ☐ Anlageträgerschaft / Segregation**Stufendiagnostik gewünscht** ☐ nein ☐ ja (bitte Reihenfolge angeben)**Untersuchung hinsichtlich familiär bekannter pathogener Variante gewünscht**☐ nein ☐ ja (Bitte Befund beilegen)

Gen

Variante

Familienanamnese☐ auffällig ☐ unauffällig ☐ nicht bekannt

(Klinische Befundberichte / Stammbaumskizze erwünscht, ggf. auf separatem Blatt)

Genetische Vorbefunde Patient/in: ☐ nein ☐ ja (Bitte Befund beilegen) ☐ nicht bekannt**Angehörige erkrankt:** ☐ nein ☐ ja**Genetische Vorbefunde Angehörige:** ☐ nein ☐ ja (Bitte Befund beilegen) ☐ nicht bekannt**Konsanguinität in der Familie:** ☐ nein ☐ jaBereits von uns untersucht: _____
Name oder Aktenzeichen Verwandtschaft zu Patient/in**Gendiagnostikgesetz**

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 Original der Einverständniserklärung vorliegt.



Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Ärztliche Direktorin: Prof. Dr. Miriam Erlacher
Diagnostische Laboratorien der Universitätsklinik
für Kinder- und Jugendmedizin Ulm
Molekulardiagnostisches Labor
Prof. Dr. Ulrich Pannicke
Eythstrasse 24 - D-89075 Ulm



OMIM Gen	Erkrankung / Beschreibung	Gen
----------	---------------------------	-----

Immunologie / Immundefekte

Schwerer kombinierter Immundefekte (SCID)

☐	*186790	CD3D-Defekt / CD3 Delta Subunit Of T-Cell Receptor Complex (CD3D)	CD3D
☐	*186830	CD3E-Defekt / CD3 Epsilon Subunit Of T-Cell Receptor Complex (CD3E)	CD3E
☐	*147730	IL2RA-Defekt, CD25-Mangel / Interleukin 2 Receptor Subunit Alpha (IL2RA)	IL2RA
☐	*308380	IL2RG-Defekt, X-chromosomal / Interleukin 2 Receptor Subunit Gamma (IL2RG)	IL2RG
☐	*146661	IL7R-Defekt / Interleukin 7 Receptor (IL7R)	IL7R
☐	*600173	JAK3-Defekt / Janus Kinase 3 (JAK3)	JAK3
☐	*176947	ZAP70-Defekt, CD8-Mangel / Zeta Chain Of T Cell Receptor Assoc. Protein Kinase 70 (ZAP70)	ZAP70

Andere definierte immunologische Erkrankungen

☐	*607358	Autoimmun-Polyendokrinopathie und Ektodermale Dysplasie Typ 1, APS1, APECED / Autoim. Regul. (AIRE)	AIRE
☐	*601762	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom, ALPS2, Canale-Smith-Syndrom / Caspase 10 (CASP10)	CASP10
☐	*601763	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom, ALPS2b, Canale-Smith-Syndrom / Caspase 8 (CASP8)	CASP8
☐	*109535	Immundefizienz mit Hyper-IgM-Syndrom, HIGM3 / CD40 Molecule (CD40)	CD40
☐	*300386	Hyper-IgM-Syndrom, X-chromosomales, HIGM1 / CD40 Ligand (CD40LG)	CD40LG
☐	*123890	T-Zellfunktionsverlust / Cytotoxische T-Lymphocyte Associated Protein 4 (CTLA4)	CTLA4
☐	*608508	Chronische Granulomatose, CGD / Cytochrome B-245 Alpha Chain (CYBA)	CYBA
☐	*300481	Chronische Granulomatose, CGD / Cytochrome B-245 Beta Chain (CYBB)	CYBB
☐	*300126	Dyskeratosis congenita-1, X-chromosomal / Dyskerin Pseudouridine Synthase 1 (DKC1)	DKC1
☐	*134637	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom, ALPS1a, Canale-Smith-Synd. / Fas Cell Surf. Death Recep. (FAS)	FAS
☐	*134638	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom, ALPS1b, Canale-Smith-Synd. / Fas Ligand (FASLG)	FASLG
☐	*300292	Immunsregulation, Polyendokrinopathie-Enteropathie, X-chrom. Synd. / Forkhead Box P3 (FOXP3) (IPEX)	FOXP3
☐	*107470	Mendelsche Anfälligkeit für Mykobakterien-Erkrankungen, MSMD / Interferon Gamma Receptor 1 (IFNGR1)	IFNGR1
☐	*300248	*Incontinentia pigmenti / Inhib. Of Nuclear Factor Kappa B Kinase Regulatory Sub. Gamma (IKBKG) (NEMO)	IKBKG
☐	*124092	Entzündliche Darmerkrankung, Schwere Kolitis des Kleinkindes / Interleukin 10 (IL10)	IL10
☐	*146933	Entzündliche Darmerkrankung / Interleukin 10 Receptor Subunit Alpha (IL10RA)	IL10RA
☐	*123889	Entzündliche Darmerkrankung / Interleukin 10 Receptor Subunit Beta (IL10RB)	IL10RB
☐	*186973	Autosomal-rezessive lymphoproliferative Krankheit / IL2 Inducible T Cell Kinase (ITK)	ITK
☐	*608515	Chronische Granulomatose, CGD / Neutrophil Cytosolic Factor 2 (NCF2)	NCF2
☐	*605956	*Blau-Syndrom, BS / Nucleotide Binding Oligomerization Domain Containing 2 (NOD2)	NOD2
☐	*164790	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom, ALPS4, N-RAS Exon 2 / NRAS Proto-Oncogene, GTPase (NRAS)	NRAS
☐	*170280	Familiäre haemophagozytierende Lymphohistiozytose, FHL / Perforin 1 (PRF1)	PRF1
☐	*300490	X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom, XLP / SH2 Domain Containing 1A (SH2D1A)	SH2D1A
☐	*102582	Autosomal-dominantes hyper-IgE-Syndrom / Signal Transducer And Activator Of Transcription 3 (STAT3)	STAT3
☐	*606609	Aicardi-Goutieres Syndroms AGS, CHBL, HERNS, HVR / Three Prime Repair Exonuclease 1 (TREX1)	TREX1
☐	*300392	Wiskott-Aldrich Syndrom, WAS / WASP Actin Nucleation Promoting Factor (WAS)	WAS
☐	*300079	X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom / X-Linked Inhibitor of Apoptosis (XIAP) (BIRC4)	XIAP

* nicht akkreditiert

Osteopetrose

☐	*602727	Osteopetrose, Infantil maligne, Albers-Schoenberg Krankh., ADOII / Chloride Voltage-Gated Chann. 7 (CLCN7)	CLCN7
☐	*607649	Osteopetrose, Infantil maligne / Osteoclastogenesis Associated Transmembrane Protein 1 (OSTM1)	OSTM1
☐	*614780	Osteopetrose, Typ B7 / Sorting Nexin 10 (SNX10)	SNX10
☐	*604592	Osteopetrose, Infantil maligne / T Cell Immune Regul. 1, ATPase H+ Transp. V0 Sub. A3 (TCIRG1) (OC116)	TCIRG1
☐	*603499	Osteopetrose, Hypogammaglobulinämie / TNF Receptor Superfamily Member 11a (TNFRSF11A) (RANK)	TNFRSF11A
☐	*602642	Osteopetrose, Osteoklasten-Mangel / TNF Superfamily Member 11 (TNFSF11) (RANKL)	TNFSF11





Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Ärztliche Direktorin: Prof. Dr. Miriam Erlacher
Diagnostische Laboratorien der Universitätsklinik
für Kinder- und Jugendmedizin Ulm
Molekulardiagnostisches Labor
Prof. Dr. Ulrich Pannicke
Eythstrasse 24 - D-89075 Ulm



	OMIM Gen	Erkrankung / Beschreibung	Gen
Periodische Fieber Syndrome			
☐	*608107	Familiäres Mittelmeerfieber, FMF / MEFV Innate Immunity Regulator, Pyrin (MEFV)	MEFV
☐	*251170	HYPER-IgD Syndrom, HIDS / Mevalonate Kinase (MVK)	MVK
☐	*191190	Familiäres Periodisches Fieber, FPF, TRAPS / TNF Receptor Superfamily Member 1A (TNFRSF1A)	TNFRSF1A

Hämatologie

☐	*305371	Anaemie, dyserythropoetische mit Thrombozytopenie (X-chromosomal) / GATA Binding Protein 1 (GATA1)	GATA1
☐	*137295	*GATA2-Defizienz-Spektrum, Akute myeloische Leukämie, AML / GATA Binding Protein 2 (GATA2)	GATA2
☐	*606464	Hämochromatose Typ2B, Juvenile Hämochromatose / Heparin Antimicrobial Peptide (HAMP)	HAMP
☐	*613609	Hereditäre Hämochromatose Typ 1 / Homeostatic Iron Regulator (HFE) (HFE1)	HFE
☐	*608374	Hämochromatose Typ2A / Hemojuvelin BMP Co-Receptor (HJV) (HFE2)	HJV
☐	*602754	DHD2, Hereditäre Xerose / Potassium Calcium-Activated Channel Subfamily N Member 4 (KCNN4)	KCNN4
☐	*159530	CAMT, Fam. Thrombozytose, Thrombozythämie / MPL Proto-Oncogene, Thrombopoietin Receptor (MPL)	MPL
☐	*611184	DHD1, Hereditäre Xerose / Piezo Type Mechanosensitive Ion Channel Comp. 1 (Er Blood Group) (PIEZO1)	PIEZO1
☐	*605577	*Blutungsstörung aufgrund eines CalDAG-GEFI-Mangels / RAS Guanyl Releasing Protein 2 (RASGRP2)	RASGRP2
☐	*600523	Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung / Solute Carrier Family 11 Member 2 (SLC11A2) (DMT1)	SLC11A2
☐	*603941	Thiamin-responsives megaloblastisches Anemie Syndrom / Solute Carrier Family 19 Member 2 (SLC19A2) (TRMA)	SLC19A2
☐	*604653	Hämochromatose Typ4 / Solute Carrier Family 40 Member 1 (SLC40A1) (FPN1) (HFE4)	SLC40A1
☐	*604720	Hämochromatose Typ3 / Transferrin Receptor 2 (TFR2) (HFE3)	TFR2
☐	*600044	Familiäre Thrombozytose, Thrombozythämie / Thrombopoietin (THPO)	THPO
☐	*609862	Hereditäre therapierefraktäre Eisenmangelanämie / Transmembrane Serine Protease 6 (TMPRSS6) (IRIDA)	TMPRSS6
☐	*191740	Morbus Meulengracht, Gilbert-Syndrom, CNS / UDP Glucuronosyltransferase Family 1 Member A1 (UGT1A1)	UGT1A1

* nicht akkreditiert

Endokrinologie und Diabetologie

Störungen der Glukoseregulation

☐	*138079	Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY Typ2 / Glucokinase (GCK) (MODY2)	GCK
☐	*142410	Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY Typ3 / HNF1 Homeobox A (HNF1A) (TCF1) (MODY3)	HNF1A
☐	*600281	Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY Typ1 / Hepatocyte Nuclear Factor 4 Alpha (HNF4A) (MODY1)	HNF4A

Auf Anfrage können auch molekulargenetische Untersuchungen hier nicht aufgeführter Gene durchgeführt werden.

Bei Fragen bitte in jeden Fall Rücksprache mit dem spezialisierten Ansprechpartner nehmen.

Ansprechpartner (☎ Durchwahl, e-mail)

Immunologie: Prof. Dr. Ansgar Schulz, ☎ +49 (0)731 500-57174, ansgar.schulz@uniklinik-ulm.de

Hämatologie: Prof. Dr. H. Cario, ☎ +49 (0)731 500-57219, holger.cario@uniklinik-ulm.de

Endokrinologie und Diabetologie: Prof. Dr. M. Wabitsch, ☎ +49 (0)731 500-57400, martin.wabitsch@uniklinik-ulm.de

