

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
geb. am		
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

Einsender (Praxisstempel):

MVZ genetikum GmbH
Zentrallabor
Wegenerstrasse 15
89231 Neu-Ulm
Tel: 0731 14 610-0
Fax: 0731 14 610-220

Name und Unterschrift verantwortliche ärztliche Person:

Probeneinsendeformular Postnatale Diagnostik¹

WICHTIG:

- Rückseite bitte vom Patienten ausfüllen lassen. Einwilligungserklärung **muss** zur Diagnostik vorliegen.
- Bitte Laborüberweisungsschein (Muster 10) beilegen.
- Humangenetische Leistungen belasten nicht das Laborbudget.

Entnahmedatum:

Tag	Monat	Jahr	Uhrzeit

Abrechnung:

- GKV (gesetzlich; Laborüberweisungsschein Muster 10)
- PKV (privat)
- PKV + Beihilfe
- Selbstzahler
- Rechnung an Klinik

Anforderung:

- Chromosomenanalyse* (2 ml Heparin-Blut)
- Array-CGH (2 ml EDTA-Blut)
- Whole-Exome-Diagnostik (2 ml EDTA-Blut)
- Trio-Whole-Exome-Diagnostik (2 ml EDTA-Blut **auch der Eltern!**)
- bitten um Rücksprache

* derzeit nicht akkreditierte Untersuchung

- Einzel-Gen-Diagnostik (2 ml EDTA-Blut):
- Sonstiges:

Wurden bereits beim Patienten bzw. bei Angehörigen genetische Untersuchungen/genetische Sprechstunden durchgeführt.

- nein
- ja, wo

ggf. Ergebnisse/Befunde:

Angaben zum Patienten:

- weiblich männlich divers
- klinisch auffällig ja nein

Eigenanamnese/Verdacht/Symptome/Befunde/Diagnosen:

Besteht eine Schwangerschaft: nein ja SSW _____ + _____Konsanguinität der Eltern nein ja, wie: _____Z. n. Stammzelltransplantation nein ja

Ethnische Herkunft:

wichtig für Auswertung _____

- Befunde in Kopie beigelegt

Angaben zur Familienanamnese/evtl. Stammbaum

Liegen bei Geschwistern, Eltern, Großeltern, Nichten, Neffen, Tanten, Onkeln, Cousins, Cousinen folgende Auffälligkeiten vor:

Früh- oder Totgeburten, Kinder früh verstorben, körperliche und geistige Behinderungen, Cystische Fibrose, sonstige Besonderheiten?

- Befunde in Kopie beigelegt
- Wir bitten um Zusendung von Versand- und Entnahmematerial

Wird vom genetikum ausgefüllt

- Probe freigegeben
- Patient: EDTA-B _____, Hep-B _____, MSA _____, DNA _____
- Partner: EDTA-B _____, Hep-B _____, MSA _____, DNA _____
- DNA asservieren
- nativ Kultur
- Kulturen:

Proben-Nr.

MTA



Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

bei Ihnen ist eine genetische Untersuchung geplant. Gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) darf die Untersuchung nur durchgeführt werden, wenn nachfolgende Einwilligungserklärung von Ihnen unterschrieben vorliegt. Außerdem sind wir nach der Datenschutzgrundverordnung verpflichtet, Sie darüber zu informieren, zu welchem Zweck unsere Praxis Daten erhebt, speichert oder weiterleitet. Informationen dazu können Sie auf unserer Homepage einsehen.

Einwilligungserklärung nach GenDG und DSGVO

Ich wurde von meinem behandelnden Arzt über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchungen (siehe Vorderseite) sowie über die Konsequenzen, die sich daraus für mich ergeben können, aufgeklärt. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen. Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und den gesetzlichen Vorgaben zum Datenschutz (DSGVO) und werden ohne meine ausdrückliche, schriftliche Zustimmung nicht an Dritte weitergegeben. Ich kann diese Einwilligungserklärung oder Teile davon jederzeit und ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ebenfalls kann ich jederzeit entscheiden, ob mir die Untersuchungsergebnisse mitgeteilt bzw. ob sie vernichtet werden sollen (Recht auf Nichtwissen). Mit meiner Unterschrift erkläre ich mich zudem mit den Datenschutzbedingungen einverstanden (Informationen unter www.genetikum.de/datenschutz).

Ich erkläre mich einverstanden mit:

- der **genetischen Untersuchung** des von mir entnommenen Probenmaterials ja nein
- der **Aufbewahrung der Ergebnisse** über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus (ohne Anspruch) ja nein
- der **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial** für zusätzliche zweckgebundene Untersuchungen (ohne Anspruch) ja nein
- der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrages** bzw. von Teilen davon an ein spezialisiertes, medizinisches Kooperationslabor ja nein
- der **Eintragung der Untersuchungsergebnisse** in pseudonymisierter Form in wissenschaftliche Datenbanken ja nein
- der **Verwendung** asservierter DNA von mir/meinem Kind pseudonymisiert im Rahmen wissenschaftlicher Forschungsprojekte oder zur internen Qualitätssicherung ja nein

Wichtig! Bitte angeben:

In seltenen Fällen können Veränderungen festgestellt werden, die nicht im Zusammenhang mit dem ursprünglichen Untersuchungsauftrag stehen, jedoch eine klinische (Behandlungs-) Konsequenz für Sie selbst, für Ihre Nachkommen bzw. weitere Familienmitglieder haben können (sog. Zusatzbefunde). Ein Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von genetischen Zusatzbefunden besteht nicht. Über **klinisch relevante Zusatzbefunde** möchte ich informiert werden:

BITTE ANGEBEN
 ja nein

Bei fehlender Angabe werden Zusatzbefunde nicht mitgeteilt.

X

Ort/Datum

Unterschrift Patient/gesetzlicher Vertreter

✓

Unterschrift verantwortliche ärztliche Person

Kostenübernahmeerklärung/Behandlungsvertrag (Privatversicherte):

Ich wünsche eine privatärztliche Behandlung durch das genetikum, welche nach der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) unter Beachtung der geltenden Höchstsätze in Rechnung gestellt wird. Die Leistungserbringung erfolgt grundsätzlich nach den Regeln der ärztlichen Kunst zum Zwecke der medizinisch notwendigen Heilbehandlung. Die behandelnden Ärzte können keine Gewähr bzgl. der Erstattung durch eine bestehende Krankenversicherung oder Beihilfestelle übernehmen. Mit nachstehender Unterschrift bestätigte ich, dass ich die Behandlungskosten im Falle einer Ablehnung der Kostenübernahme durch den/die Versicherungsträger in vollem Umfang selbst trage.

Bitte um Zusendung eines Kostenvoranschlages

X

Ort/Datum

Unterschrift Patient/gesetzlicher Vertreter

Hinweis: Die Diagnostik wird erst gestartet, sofern uns eine Unterschrift bzw. die Kostenübernahme der PKV/Beihilfestelle vorliegt.

Auftragshinweise Molekulargenetik

Die Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik der KBV regelt die Anforderungen an die Indikationsstellung für einzelne indikationsbezogene molekulargenetische Untersuchungen, die im Kapitel 11.4.2 des EBM aufgeführt sind. Diese Untersuchungen dürfen erst durchgeführt werden, wenn die erforderlichen Kriterien an die Indikationsstellung erfüllt sind. Ausführliche Informationen finden Sie unter www.genetikum.de/fuer-aerzte/probeneinsendung/indikationskriterien-molekulargenetik

Bitte gewünschte Untersuchungen ankreuzen

Weitere Untersuchungen auf Anfrage: Rufnummer 0731 - 14 61 00

Chromosomendiagnostik

- Chromosomenanalyse* (Standard) ggf. _____ [Heparin-Blut + EDTA-Blut]
- Array-CGH (molekulare Karyotypisierung) _____ [Heparin-Blut]
- FISH*: _____ [Heparin-Blut]
- Schnelltest z. A. Trisomie 21; 13; 18 (ein Arbeitstag) _____ [EDTA-Blut]

Spezifische Mikrodeletions/-duplikations-syndrome

- Array-CGH (molekulare Karyotypisierung) _____ [EDTA-Blut]

Molekulargenetik

[EDTA-Blut]

Exomsequenzierung

- EXO-020: Gesamtes Exom, whole exome (WES) mit symptombasierter Auswertung (HPO, Gen-Panel),
- WES als Trio-Analyse (2ml EDTA-Blut je Elternteil erforderlich)

Carrier-Screening / Präventions-Panel

- CAS-020: Carrier Screening Zusatzoption: SMA Fra(X) DMD _____
- PVP-010: Präventions-Panel (Herz-, Tumor-, Stoffwechselerkrankungen)

Augenerkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- AUG-010: Augenfehlbildungen
- AUG-020: Möbius-Syndrom/Okulofaziale Parese
- AUG-021: chronisch progressive externe Ophthalmoplegie (CPEO)/Ptosis
- AUG-022: chronisch progressive externe Ophthalmoplegie (CPEO)/Ptosis
- AUG-023: Nystagmus
- AUG-024: Okulomotorische Apraxie
- AUG-025: Duane-Syndrom
- AUG-030: Optikusatrophie
- AUG-040: Leber'sche kongenitale Amaurose
- AUG-050: Septo-optische Dysplasie
- AUG-060: Katarakt (grauer Star)
- AUG-061: Linsenluxation
- AUG-070: Glaukom (grüner Star)
- AUG-080: Hornhautdystrophie
- AUG-081: Vorderkammerfehlbildungen
- AUG-090: Familiäre exsudative (Vitreo-) Retinopathie
- AUG-093: Zapfen-Stäbchen-Dystrophie
- AUG-094: Usher-Syndrom
- AUG-095: Bardet-Biedl-Syndrom
- AUG-096: Stickler-Syndrom
- AUG-097: Makuladegeneration
- AUG-098: Morbus Stargardt
- AUG-100: okulärer/okulokutaner Albinismus
- AUG-110: Myopie
- AUG-120: Achromatopsie
- AUG-130: kongenitale stationäre Nachtblindheit

Einzelgen-Diagnostik

- LHON*
- Sonstige: _____

Bindegewebserkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- BIN-010: Arthrogryposis
- BIN-020: Ehlers-Danlos-Syndrom (vaskulärer Typ)
- BIN-021: Ehlers-Danlos-Syndrom (weitere)
- BIN-030: Marfan-Syndrom
- BIN-031: Marfan-ähnliche Erkrankungen
- BIN-040: Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektion

- BIN-050: Stickler-Syndrom
- BIN-060: Cutis laxa

Einzelgen-Diagnostik

- Loeys-Dietz-Syndrom (TGFB1, TGFB2)
- Marfan-Syndrom (FBN1)
- Sonstige: _____

Blutgerinnungsstörungen

Einzelgen-Diagnostik

- Antithrombin-Mangel (SERPINC1*)
- Faktor II-Mutation (F2)^{CO}
- Faktor V-Leiden-Mutation (F5)^{CO}
- Faktor VII-Mangel (F7*)
- Faktor XIII-Mangel (F13A1*, F13B*)
- Fibrinogen-Mangel (FGA*, FGB*, FGG*)
- Protein C-Mangel (PROC*)
- Protein S-Mangel (PROS1*)
- Thalassämie (HBA1/2)^{CO}
- Sonstige: _____

Entwicklungsstörungen / geistige Behinderung

- Molekulare Karyotypisierung (array-CGH)

Gen-Panel-Diagnostik

- EWS-001: allgemeine Entwicklungsstörungen
- EWS-010: Coffin-Siris-Syndrom und CSS-like
- EWS-020: Kabuki-Syndrom
- EWS-030: Makrozephalie
- EWS-040: Mikrozephalie
- EWS-050: Cornelia-de-Lange-Syndrom und CdLS-like
- EWS-060: Noonan-Syndrom
- EWS-070: Progerie-Syndrom
- EWS-080: unspezifische geistige Behinderung
- EWS-090: X-chromosomale Mentale Retardierung (XLMR)
- EWS-100: Heterotaxie
- EWS-110: RASopathie

Einzelgen-Diagnostik

- Angelman-Syndrom (MS-MLPA)
- CHARGE-Syndrom (CHD7*)
- Fra(X)-Syndrom (FMR1)
- Megalenzephalie-Syndrome PIK3CA* (AKT1*, CCND2*, MTOR*, PIK3R2*)
- Prader-Willi-Syndrom (MS-MLPA)
- Rett-Syndrom (MECP2)
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)
- Sonstige: _____

Epilepsien

Gen-Panel-Diagnostik

- EPI-010: Epileptische Enzephalopathien (♂)
- EPI-020: Epileptische Enzephalopathien (♀)
- EPI-030: Benigne Neugeborenenkrämpfe
- EPI-040: Generalisierte und fokale Epilepsien
- EPI-050: Nächtliche Frontallappenepilepsie
- EPI-060: Epilepsie und X-gekoppelte Mentale Retardierung
- EPI-070: Neuronale Ceroid-Lipofusinosen und neurodegenerative Erkrankungen(NCL)
- EPI-080: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie
- EPI-090: Syndromale Epilepsie (ohne schwere Enzephalopathie)
- EPI-100: Epilepsien mit besonderer Therapie-relevanz

Einzelgen-Diagnostik

- Dravet-Syndrom (SCN1A)
- Glukose-Transporter-Defizienz, GLUT1-Defizienz (SLC2A1)
- Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)
- Sonstige: _____

Fertilitätsstörungen

Gen-Panel-Diagnostik

- FES-010: Kallmann-Syndrom / Hypogonadotroper Hypogonadismus
- FES-020: Adrenogenitales-Syndrom
- FES-030: Azoospermie/Oligospermie

Einzelgen-Diagnostik

- Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2)
- Azoospermiefaktor (AZF)
- CBAVD (Cystische Fibrose, CFTR)
- POI, Prämatüre Ovarial-Insuffizienz, POF (FMR1)
- Sonstige: _____

Fiebersyndrome

Gen-Panel-Diagnostik

- FBS-010: Periodische Fiebersyndrome - häufigste genetische Ursachen

Einzelgen-Diagnostik

- Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)
- Sonstige: _____

Hauterkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- SKN-010: Kongenitale Ichthyosen
- SKN-020: Epidermolysis bullosa simplex
- SKN-030: Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie
- SKN-040: Epidermolysis bullosa junctionalis
- SKN-050: Epidermolysis bullosa dystrophica
- SKN-060: Ektodermale Dysplasie
- SKN-070: Progerie und progeroide Syndrom

Herzkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- HRZ-010: Hypertrophe Kardiomyopathien
- HRZ-020: Dilatative Kardiomyopathien
- HRZ-030: Noonan-Syndrom/RASopathie
- HRZ-040: sonstige isolierte kongenitale Herzfehlbildungen
- HRZ-041: Atriumseptumsdefekt (ASD)
- HRZ-042: Ventrikelseptumsdefekt (VSD)
- HRZ-043: Fallot-Tetralogie (TOF)
- HRZ-050: Long-QT-Syndrom
- HRZ-060: Brugada-Syndrom
- HRZ-070: Herzrhythmusstörungen (Basisdiagnostik)
- HRZ-080: arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie/Dysplasie (ARVC/ARVD)
- HRZ-090: Vorhofflimmern
- HRZ-100: katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)/ Kammerflimmern/Short-QT-Syndrom
- HRZ-110: linksventrikuläre Non-Compaction Kardiomyopathie (LVNC)
- HRZ-200: Aortenerweiterung
- Sonstige: _____

Hirnentwicklungsstörungen

Gen-Panel-Diagnostik

- HRN-010: Holoprosenzephalie
- HRN-020: Migrationsstörung
- HRN-021: Lissenzephalie
- HRN-022: Polymikrogyrie
- HRN-023: Periventriculäre noduläre Heterotopie
- HRN-030: Hydrozephalus
- HRN-040: Megalenzephalie
- HRN-050: Pontozerebelläre Hypoplasie
- HRN-060: Aicardi-Goutieres Syndrom
- HRN-070: Coffin-Siris-Syndrom
- HRN-080: Kabuki-Syndrom
- HRN-090: Cornelia-de-Lange-Syndrom
- HRN-100: Mikrozephalie

Bitte gewünschte Untersuchungen ankreuzen

Weitere Untersuchungen auf Anfrage: Rufnummer 0731 - 14 61 00

- HRN-110: Makrozephalie
- HRN-120: Joubert-Syndrom
- HRN-130: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie

Einzelgen-Diagnostik

- Hydrozephalus, X-gebunden (L1CAM*)
- Lissenzephalie (PAFAH1B1, DCX*)
- Sonstige: _____

Hörstörungen

Gen-Panel-Diagnostik

- OHR-020: Usher-Syndrom - ausgewählte Gene
- OHR-030: isolierte Hörstörung
- OHR-040: syndromale Hörstörung
- OHR-050: adulte Hörstörung
- OHR-060: auditorische Neuropathie

Einzelgen-Diagnostik

- GJB2 (Connexin 26) / GJB6 (Connexin 30*)
- Sonstige: _____

Immunologie

Einzelgen-Diagnostik

- Bruton, Morbus (BTK*)
- Sonstige: _____

Muskelerkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- MYO-010: Gliedergürtelmuskeldystrophien (LGMD)
- MYO-020: Myotonien und Periodische Paralyse
- MYO-030: Spinale Muskelatrophien
- MYO-040: Distale Myopathien
- MYO-050: Strukturmyopathien
- MYO-060: Myasthenien
- MYO-070: Myofibrilläre Myopathien
- MYO-080: Metabolische Myopathien
- MYO-090: Kongenitale Myopathien
- MYO-100: Kardiomyopathien (hypertroph)
- MYO-110: Kardiomyopathien (dilativ)
- MYO-120: Rhabdomyolyse

Einzelgen-Diagnostik

- Core-Myopathien (RYR1)
- MAD-Mangel (AMPD1*)
- Maligne Hyperthermie (RYR1)
- Muskeldystrophie Typ Becker-Kiener (DMD)
- Muskeldystrophie Typ Duchenne (DMD)
- Myotone Dystrophie Typ 1, Curshmann-Steinert (DMPK)
- Myotone Dystrophie Typ 2, PROMM (CNBP)
- Myotonia congenita, Typ Becker/Thomsen (CLGN1)
- Paramyotonia congenita, Eulenburg (SCN4A)
- Spinale Muskelatrophie, Typ I, II, III (SMN1)
- Spinobulbäre Muskelatrophie, Typ Kennedy (AR)
- Sonstige: _____

Neurologische Erkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- NEU-010: Amytrophe Lateralsklerose (familiär, fALS)
- NEU-020: Amytrophe Lateralsklerose (juvenil)
- NEU-030: Ataxie (episodisch)
- NEU-040: Spinocerebelläre Ataxien (Repeats)^{CO}
- NEU-050: Ataxien (spinocerebellär, autosomal-dominant)
- NEU-060: Ataxien (spinocerebellär, autosomal-rezessiv)
- NEU-070: Familiäre Hemiplegische Migräne (FHM)
- NEU-080: Neuronale Ceroid-Lipofuszinosen (NCL)
- NEU-090: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie
- NEU-100: Neuropathie Basisdiagnostik (Typ 1 und Typ 2)

- NEU-110: Neuropathie (primär demyelinisierend, Typ 1)
- NEU-120: Neuropathie (primär axonal, Typ 2)
- NEU-130: Neuropathie (hereditäre autonome, HSN)
- NEU-140: Neuropathien (hereditäre distale motorische, HMN)
- NEU-150: Hereditäre Spastische Paraplegie (HSP, SPG)
- NEU-160: Parkinson, ED 50a
- NEU-170: Dystonien

Einzelgen-Diagnostik

- Amytrophe Lateralsklerose Stufe 1 (C9orf72)^{CO}
- CADASIL (NOTCH3)
- Chorea Huntington (HTT)
- Fabry, Morbus (GLA)
- Friedreich-Ataxie (FXN)^{CO}
- FXTAS (FMR1)
- HMSN Typ 1 Basisdiagnostik (PMP22-Duplikation)
- Hereditäre Neuropathie mit Druckläsionen (PMP22-Deletion)
- MELAS*
- Sonstige: _____

Nierenerkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- REN-010: Polyzystische Nierenerkrankungen (ADPKD)
- REN-020: Polyzystische Nierenerkrankungen (ARPKD)
- REN-030: Congenitale Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege (CAKUT)
- REN-040: Alport-Syndrom
- REN-050: Nephrotisches Syndrom (fokal-segmentale Glomerulosklerose / FSGS)
- Sonstige: _____

Noonan / RASopathien

Gen-Panel-Diagnostik

- RAS-010: Noonan Stufe 1a (PTPN11)
- RAS-020: Noonan Stufe 1b (SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, BRAF und weitere)
- RAS-030: RASopathien
- Sonstige: _____

Skeletterkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- SLT-010: Kleinwuchs
- SLT-020: Großwuchs
- SLT-030: Skelettdysplasien
- SLT-040: Kraniosynostosen
- SLT-050: Arthrogyposis
- SLT-060: Osteogenesis imperfecta
- SLT-070: Osteopetrose

Einzelgen-Diagnostik

- Achondroplasie (FGFR3)
- Crouzon-Syndrom (FGFR2)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Hypophosphatasie (ALPL*)
- Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2)
- SHOX-Haploinsuffizienz, Léry-Weill-Syndrom (SHOX)
- Thanatophore Dysplasie (FGFR3)
- Sonstige: _____

Stoffwechselerkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- SWS-010: Glykogenspeichererkrankungen
- SWS-020: Fettsäureoxidationsstörungen
- SWS-030: MODY-Diabetes
- SWS-040: Familiäre Hypercholesterinämie
- SWS-050: Adipositas
- SWS-060: Hereditäre Porphyrien

- SWS-070: Hyperkalzämie
- SWS-080: Hypoparathyreoidismus
- SWS-090: Hyperparathyreoidismus
- SWS-100: Hypothyreoidismus

Einzelgen-Diagnostik

- Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2)
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A1)
- Cystische Fibrose (CFTR)
- Fabry, Morbus (GLA)
- Hämochromatose (HFE)
- Hereditäre Pankreatitis (SPINK1*, PRSS1*, CTSC*)
- Meulengracht, Morbus (UGT1A1)
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)
- Wilson, Morbus (ATP7B)
- Sonstige: _____

Tumorerkrankungen

Gen-Panel-Diagnostik

- TMR-010: Brust- und Eierstockkrebs BRCA1, BRCA2
- TMR-020: Brust- und Eierstockkrebs BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C
- TMR-030: Brust- und Eierstockkrebs 13 Core-Gene: BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C, ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, PTEN, RAD51D, STK11, TP53
- TMR-040: Fanconi-Anämie
- TMR-050: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom, HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)
- TMR-051: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom, HNPCC (MLH1, PMS2)
- TMR-052: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom, HNPCC (MSH2, MSH6)
- TMR-060: Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom
- TMR-070: Hereditäre adenomatöse Polyposis
- TMR-080: Schilddrüsenkarzinom
- TMR-090: Pankreaskarzinom
- TMR-100: Magenkarzinom
- TMR-110: Prostatakarzinom
- TMR-120: Nierenkarzinom
- TMR-130: Tumor des zentralen Nervensystems
- TMR-140: Melanom
- TMR-150: Endometriumkarzinom

Einzelgen-Diagnostik

- Li-Fraumeni-Syndrom (TP53*)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (RET)
- Neurofibromatose Typ 1 (NF1)
- Neurofibromatose Typ 2 (NF2)
- Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)
- Wilms-Tumor (WT1*)
- Sonstige: _____

Ziliopathien

Gen-Panel-Diagnostik

- ZIL-010: Bardet-Biedl-Syndrom
- ZIL-020: Joubert-Syndrom
- ZIL-030: Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom (SRTD)
- ZIL-040: Meckel-Gruber-Syndrom
- ZIL-050: Nephronophthie
- ZIL-060: Orofaziodigitales Syndrom (OFD)
- ZIL-070: Primäre ziliäre Dyskinesie/CILD
- ZIL-080: Senior-Loken-Syndrom
- Sonstige: _____