



Patientendaten >Versichertenkarte

**Klinik für Kinder- und Jugendmedizin**  
Ärztlicher Direktorin: Prof. Dr. M. Erlacher

**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 67157

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



## Untersuchungsauftrag Molekulargenetik -Spezialdiagnostik- Einsender

**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

Klinik/Station

Ambulanz

Arzt

Adresse oder Stempel

Fax

Nachricht an

Tel.

Fax

Notfall Tel. zur Meldung von kritischen Ergebnissen

Adresse

Datum

Unterschrift

### Patientenangaben

Geschlecht  w  m  d Alter \_\_\_\_\_ Jahre Ethnische Herkunft \_\_\_\_\_

Indikation \_\_\_\_\_

#### Anamnese Patient/-in

- unauffällig
- auffällig
- Sonstiges

Sonstiges \_\_\_\_\_

#### Familienanamnese Patient/-in

- unauffällig
- auffällig

in der Familie wurden bereits molekulargenetische

- Untersuchungen durchgeführt (Befundkopie bitte beilegen)

**Name der Familie** / Indexpatient

**Probeneingang** (nur von Molekulardiagnostischen Labor/Ulm auszufüllen)

Material \_\_\_\_\_

Datum \_\_\_\_\_

Uhrzeit \_\_\_\_\_

### Ansprechpartner (☎ Durchwahl, e-mail)

**Immunologie:** Prof. Dr. Ansgar Schulz ☎ 57174, ansgar.schulz@uni-ulm.de

**Endokrinologie, Diabetologie und Adipositas:** Prof. Dr. M. Wabitsch, ☎ 57402, martin.wabitsch@uniklinik-ulm.de

**Gastroenterologie:** Dr. Henrike Zinngrebe ☎ 57351, henrike.zinngrebe@uniklinik-ulm.de

**Hämatologie:** Prof. Dr. H. Cario, ☎ 57219, holger.cario@uniklinik-ulm.de

**Molekulardiagnostisches Labor**  
Prof. Dr. G. Lahr

Eythstrasse 24  
D-89075 Ulm

Tel. +49 (0) 731 500 – 57 234  
Fax +49 (0) 731 500 – 67 594

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

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
<b>Immunologie</b>		
<b>Immundefekte</b>		
<b>SCID (T-B+)</b>		
<input type="checkbox"/> OMIM 300400	Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, X-chromosomal, T-, B+, NK- )	IL2RG
<input type="checkbox"/> OMIM 606367	Schwerer kombinierter Immundefekt Immundefekt durch CD25-Mangel	IL2RA
<input type="checkbox"/> OMIM 600802	Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B+, NK- ), JAK3-Defekt	JAK3
<input type="checkbox"/> OMIM 608971	Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+ ), IL7R-Defekt	IL7R
<input type="checkbox"/> OMIM 608971	Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+ ), CD3D-Defekt	CD3D
<input type="checkbox"/> OMIM 608971	Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+ ), CD3E-Defekt	CD3E
<b>Andere definierte immunologische Erkrankungen</b>		
<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	Schwerer 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	Immunsregulation, 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 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	Opsonisierungs Defekt, Mannonse-Bindung Lektin-2 Mangel <small>Polymorphismen im Promotor und Exon 1: -550 C&gt;G, -221 C&gt;G; p.T24A, p.R52C, p.G54A</small>	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
<input checked="" type="checkbox"/> OMIM 300291	*IKBKG-Defekt; Immundefekt; nicht mehr: Incontinentia Pigmenti; -Del. Exon 4-10"Junction-Fragment PCR" (NEMO)	IKBKG
<b>Osteopetrose * nicht akkreditiert</b>		
<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
<b>Periodische Fieber Syndrome</b>		
<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
<b>Haematologie</b>		
<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
<b>Haematologie</b>		
<input type="checkbox"/>	OMIM 137295 *MonoMAC Syndrom; akute myeloische Leukämie, AML	GATA2
<input type="checkbox"/>	OMIM 615888 *LADIII Leukozyten Adhäsions Defizienz	RASGRP2
<input type="checkbox"/>	OMIM 206200 hereditäre therapieresistente Eisenmangelanämie (engl. abgek. IRIDA)	TMPRSS6
<input type="checkbox"/>	OMIM 601509 Störung der MTX-Ausscheidung- hohe MTX-Spiegel (GGH-Promotor)	GGH
<input type="checkbox"/>	OMIM 600424 Störung der MTX-Ausscheidung- hohe MTX-Spiegel (SLC19A1)	SLC19A1
<input type="checkbox"/>	OMIM 249270 Thiamin-responsives megaloblastisches Anämie 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 dyserythropoetische Anämie Typ IV (CDA IV)	KLF1

**Endokrinologie und Diabetologie** \*nicht akkreditiert

**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
<input type="checkbox"/>	OMIM 156845 *Adipositas; MC4R-assoziiert (p.E24X, p.N88Y; p.R125C bei Adipositas)	MRAP2

**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) Polymorphismen im Exon 8 und 9: p.R201C, p. R201H, p.R201G, p.Q227H, p.Q227R	GNAS
<input type="checkbox"/>	OMIM 167413 *Diabetes; Polymorphismus in Exon 9: rs712701(c.962A>C; p.P321H)	PAX4
<input type="checkbox"/>	OMIM 173360 *Adipositas; Polymorphismus im Promotor: rs1799768 (NG_013213.1:g.4328_4329insC; -675 4G/5G)	PAI1
<input type="checkbox"/>	OMIM 601487 *Adipositas und Thromboembolie; Polymorphismus im Exon 1: rs1801282 (c.34C>G; p.Pro12Ala)	PPARG2
<input type="checkbox"/>	OMIM 151750 *Adipositas; Polymorphismus in IVS6 : rs57282318 (rs71167395; NM_005357.3:c.2365+142_2365+145delGTGT)	HSL
<input type="checkbox"/>	OMIM 170290 *Adipositas; Polymorphismus in IVS6 : rs894160 (NM_002666.3:c.772-799A>G)	PLIN
<input type="checkbox"/>	OMIM 190220 *Adipositas und Diabetes; Polymorphismus in Exon 1: rs1800470 (c.17T>C; p.Leu10Pro)	TGFB1
<input type="checkbox"/>	OMIM 601283 *Adipositas; Diabetes Mellitus, Noninsulin-dependent, 1 (NIDDM1); intronische Polymorphismen: IVS6; rs3842570 (NM_023083.4:c.997-116indel), IVS3 rs3792267 (NM_021251.3:c.141+4705G>A) und IVS13 rs5030952 (NM_023089.1:c.274-13102G>C)	CAPN10
<input type="checkbox"/>	OMIM 605441 *Adipositas, Adipocyte, C1q, and Collagen Domain containing,(ADIPOQ); Polymorphismus in Exon 9: rs2241766 (NM_004797.2:c.45T>G; p.Gly15Gly)	APM1
<input type="checkbox"/>	OMIM 601693 *Adipositas; Polymorphismus im Promotor: rs659366 (NG_011478.1:g.4136G>A)	UCP2
<input type="checkbox"/>	OMIM 600716 *Diabetes (Typ1); Polymorphismus in Exon 9: rs2476601 (NM_012411.2; c.1858C>TArg620Trp)	PTPN22

**Gastroenterologie**

<input type="checkbox"/>	OMIM 608374 Hämochromatose Typ2A ; Hämajuvelin (HJV) HFE2	HJV
<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 Lebervenenverschlusserkrankung, hepatic veno-occlusive disease (VOD)	NOD2
<input type="checkbox"/>	OMIM 235200 Hereditäre Hämochromatose (HH; HFE1); p.H63D, p.S65C und p.C282Y	HFE
<input type="checkbox"/>	OMIM 235200 Hereditäre Hämochromatose	HFE
<input type="checkbox"/>	OMIM 613282 *nicht-alkoholische Lebererkrankung; Polym. in Exon3 und 9: rs738409 (c.444C>G,p.1148M) & rs6006460 (c.1358G>T; p.S453I)	PNPLA3
<input type="checkbox"/>	OMIM 107720 *nicht-alkoholische Lebererkrankung und Insulin Resistenz; Polymorphismus im Promotor: rs2854116 (NG_008949.1:g.4546C>T; -482C>T; -455T>C)	APOC3
<input type="checkbox"/>	OMIM 156845 *Waardenburg Syndrom, TYP 2A", WS2, WS2A; Polymorphismus in Exon 9: rs149617956 (p.E318K; p.Glu318Lys)	MITF

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](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 sowie an Laboraustauschen teil.

