

Prof. Dr. med. F. Raue
Prof. Dr. med. Karin Frank Raue
Innere Medizin – Endokrinologie
Molekulargenetisches Labor
Im Weiher 12, 69121 Heidelberg
 Telefon 06221-658883 - Fax 06221-658884
 E-mail: Egbert.Schulze@raue-endokrinologie.de
 http://www.raue-endokrinologie.de
 In Praxisgemeinschaft mit der Humangenetischen Praxis
 Dr. med. Sabine Hentze, Brückenstr. 21, 69121 Heidelberg

Einsender (Stempel):

Version 07/2016

interne Vermerke:

Probennummer:

Abrechnung: Überweisungsschein Labor (Muster 10) Ü-Schein folgt Privatpatient Rechnung an Einsender
Probenmaterial: EDTA-Blut genomische DNA Feinnadelbiopsie sonstiges:
Einverständniserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz beiliegend

Probendatum: _____

Ärztl. Unterschrift: _____

Untersuchungsart: diagnostisch prädiktiv

Diagnose / klinische Angaben / molekulargenetische Vorbefunde:

Indexpatient (wenn bekannt), Verwandtschaftsgrad und genetischen Befund angeben:

Adrenogenitales Syndrom / Hyperandrogenämie / Steroidstoffwechsel der Nebennierenrinde

(Bitte, soweit vorhanden, Kopien von Hormonbefunden – basal und ACTH-Test – beilegen; außerdem erbitten wir kurze Angaben zur klinischen Symptomatik):

- Hyperandrogenämie Zyklusstörung (Oligomenorrhoe, Amenorrhoe)
 Hirsutismus Kinderwunsch AGS in Familienanamnese

Stufendiagnostik (Gen-Panel – CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2)

- 21-Hydroxylase-Gen (CYP21A2, MIM 201910) 3 β -Hydroxysteroiddehydrogenase-Gen (HSD3B2, MIM 201810)
 11 β -Hydroxylase-Gen (CYP11B1, MIM 202010) StAR-Gen (MIM 600617)
 GRH – Glukokortikoid supprimierbarer Hyperaldosteronismus (MIM 103900)
 11 β -Hydroxysteroiddehydrogenase Typ II (Apparent Mineralocorticoid Excess - AME, HSD11B2-Gen, MIM 218030)
 Aldosteronsynthese-Mangel (CYP11B2, MIM 124080) Cytochrom P450 Oxidoreductase (POR, MIM 124015)

Onkologie / Endokrine Tumore:

- Hyperparathyreoidismus – Stufendiagnostik (Gen-Panel – CaSR, Menin (MEN-1), HRPT2)**
 familiär (zusätzlich MEN-4, GNA11, AP2S1)
 Phäochromozytom – Stufendiagnostik (Gen-Panel – MEN-2, VHL, SDH-Gene, TMEM, MAX)
 Prolaktinom, Akromegalie – Stufendiagnostik (Gen-Panel – Menin, AIP-Gen)
- MEN-1** (Menin-Gen, MIM 131100); Bitte die diagnostizierten Organmanifestationen angeben:
 Nebenschilddrüsentumor Pankreastumoren
 Hypophysentumoren Sonstige: _____
- MEN-4** (CDKN1B-Gen, MIM 600778; kein Mutationsnachweis in MEN-1, familiär)
 Hyperparathyreoidismus 2 (JAW-Tumor Syndrom, MIM 145001, Mutationen des HRPT2-Gens: MIM 607393)

 Familiäre hypokalziurische Hyperkalzämie (FHH) oder

- Stufendiagnostik (CASR, GNA11, AP2S1)**
 FHH Typ1 (CASR, MIM 601199)
 FHH Typ2 (GNA11, MIM 139313)
 FHH Typ3 (AP2S1, MIM 602242)

 Autosomale dominante Hypokalzämie (ADH)

- Stufendiagnostik (CASR, GNA11)**
 ADH Typ1 (CASR, MIM 601199)
 ADH Typ2 (GNA11, MIM 139313)

- MEN-2** (RET-Protoonkogen, MIM 164761), Wenn bekannt, bitte angeben:
 - MEN-2a (medulläres Schilddrüsen-Karzinom (MTC); Phäochromozytom, primärer Hyperparathyreoidismus)
 - MEN-2b (MTC, Phäo; **Neurome** an Lippen, Zunge, Augenlid, Kolon; marfan. Habitus; keine Beteil. der Nebenschilddrüsen)
 - familiäres Schilddrüsen-Karzinom (mindestens 2 Generationen; keine weiteren Organmanifestationen) (FMTC)
 - Ausschluß MEN-2 bei sporadischem medullärem Schilddrüsen-Karzinom (MTC)

hereditäres Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom (Anforderung einzelner Gene)

- Phäochromozytom Paragangliom
- SDHB** (MIM 185470) **SDHC** (MIM 602413) **SDHD** (MIM 602690)
- SDHAF2** (MIM 613019) **TMEM127** (MIM 613403) **MAX** (MIM 154950)
- NF1** (MIM 613113)

Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL-Gen, MIM 193300)

AIP (Aryl-Hydrocarbon-Receptor-Interacting Protein) (AIP-Gen, MIM 605555)

- Familiäre isolierte Hypophysenadenome (familial isolated pituitary adenomas – FIPA)
- Akromegalie (familiär) Akromegalie (sporadisch)

AIRE - Polyglanduläre Endokrine Insuffizienz Typ 1 (Autoimmun-Regulator-Gen, AIRE, MIM 607358)

Feinnadelbiopsie (FNAB) zur Differentialdiagnostik von Schilddrüsenknoten (Verdacht auf papilläres Schilddrüsenkarzinom)

Nachweis der Mutationen BRAF V600E und K601E (MIM 164757); NRAS-Codon 61 (MIM 164790), HRAS-Codon 61 (MIM 190020); KRAS – Codon 12 und 13 (MIM 190070), TERT Promotor (MIM187270), RET (MIM 164761), TSHR (MIM 603372), PTEN (MIM 601728), TP53 (MIM 191170); Fusionsgene RET mit CCDC6 (MIM 601985), PTC3 (MIM 601984) und PAX8 (MIM 167415)

Thrombophilie / Blutgerinnung

Thrombophilie-Profil (Stufendiagnostik bei Z.n. Aborten)

Gen-Panel – Faktor V-Leiden, Cambridge, F-II, MTHFR, Protein-C, Protein-S, AT-III

kleines Thrombophilie-Profil (Faktor V-Leiden, Cambridge, F-II, MTHFR, PAI-1)

einzelne Gene:

- Faktor V-Leiden** **Faktor V-Cambridge** **Prothrombin (F-II)** **MTHFR (C677T)** **PAI-1**
- Protein C-Mangel** (Protein C-Gen, MIM 176860) **Protein S-Mangel** (Protein S-Gen, MIM 176880)
- Antithrombin III-Mangel** (MIM 107300)

Endokrinologie und Stoffwechsel:

MODY-Diabetes Stufendiagnostik (Gen-Panel – MODY-2,3,1,5)

- GCK** (MODY-Diabetes Typ 2, MIM 138079)
- HNF1A** (MODY-Diabetes Typ 3, MIM 142410)
- HNF4A** (MODY-Diabetes Typ 1, MIM 600281)
- HNF1B** (MODY-Diabetes Typ 5, MIM 604284)
- PNDM (permanenter neonataler Diabetes mellitus)**
 - Kir6.2 (KCNJ11-Gen, MIM 606176)
 - SUR1 (ABCC8-Gen, MIM 600509)

Apolipoprotein B (ApoB, Arg3500Gln, MIM 107730) **Apolipoprotein E** (ApoE, E2/E3/E4, MIM 107741)

LDL-Rezeptor (familiäre Hyperlipoproteinämie Typ IIA, LDLR, MIM 143890)

Adipositas (Melanocortin-Rezeptor, MC4R, MIM 155541)

Eisenstoffwechsel / Hämochromatose

- HFE-1** vollständige Stufendiagnostik (HFE-Gen, primär C282Y, wenn ausgeschlossen gesamtes Gen, MIM 235200)
- HFE-1** (HFE-Gen, nur Mutationen C282Y, H63D und S65C, MIM 235200)
- HFK** (Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom(MIM 600886)
- HFE-2a** (Hämouvelin, MIM 608374) **HFE-3** (Transferrinrezeptor, Tfr2, MIM 604720)
- HFE-2b** (HAMP-Gen, Hepzidin, MIM 606464) **HFE-4** (Ferroportin, IREG, MIM 604653)

Kleinwuchs Shox-Gen (SHOX, MIM 312865) Noonan-Syndrom (PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, RIT)

Pseudohypoparathyreoidismus (GNAS1-Gen, MIM 139320)

Hypophosphatämie

- Stufendiagnostik bei hypophosphatämischer Rachitis (PHEX, FGF23, DMP1, ENPP1)
- PHEX-Gen (X-chromosomal dominante hypophosphatämische Rachitis, Phosphatdiabetes, MIM 307800)
- FGF23-Gen (Autosomal-dominante hypophosphatämische Rachitis, ADHR, MIM 193100)
- DMP1-Gen (hypophosphatämische Rachitis, autosomal rezessiv Typ1, ARHR1, MIM 241520)
- ENPP1-Gen (hypophosphatämische Rachitis, autosomal rezessiv Typ2, ARHR2, MIM 613312)

Schilddrüsenhormonresistenz

- Stufendiagnostik bei Schilddrüsenhormonresistenz (THRB, THRA)**

Laktose-Intoleranz (adulte Form, Lactase-Gen (LCT, LPH), Polymorphismus C/T-13910, MIM 223100, MIM 603202)