

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft
Name, Vorname des Versicherten						
						geb. am
Kassen-Nr.	Versichertennummer			Status		
Vertragsarzt-Nr.	VK gültig bis		Datum			

Auftragsformular Molekulargenetik NGS-Diagnostik

Versand an: Absender:
Ruhr-Universität
Humangenetik
MA5/144
Universitätsstr. 150
44801 Bochum

Blutentnahme am: ____ . ____ . 20__ um __: __ **Klinische Diagnose:** _____

Geschlecht: weiblich männlich **Familienanamnese:** _____

Symptomatik (bitte falls mgl. Arztbrief mitschicken):

Abrechnung: anfordernde Klinik Privat (bitte Rechnungsadresse angeben) Überweisungsschein Muster 10

Selbstzahler: Nach Vorlage einer schriftlichen Kostenübernahme ist die Analyse einer Auswahl von Genen/des Exoms möglich.
Kassenpatienten: Abrechenbar ist die Analyse einer Auswahl von Genen/des Exoms mittels Überweisungsschein Muster 10.
Individuelle Panel-Konfigurationen sind nach Rücksprache möglich. **Material:** 5-10 ml EDTA-Blut; ungekühlt

Hiermit beauftrage ich die Humangenetik der RUB mit der u.g. NGS-Diagnostik (ggf. inklusive entsprechender Gendosis-Analysen) sowie inkl. Gutachten

- AMYOTROPHE LATERALSKLEROSE-PANEL** (inkl. Repeat Expansion in *C9orf72*)
Hauptgene*: ALS2, ANG, ANXA11, ATXN2, C9orf72, CHCHD10, CHMP2B, EPHA4, ERBB4, FIG4, FUS, GRN, HNRNPA1, KIF5A, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, TARDBP, TBK1, UBQLN2, UNC13A, VAPB, VCP, VRK1
- ATAXIE-PANEL** (falls Ausschluss Repeat-Expansionen gewünscht, bitte zusätzlich Einzelgen-Begutachtungsauftrag ausfüllen):
Hauptgene*: AFG3L2, ANO10, APTX, CACNA1A, CACNB4, FGF14, GRM1, ITPR1, KCNA1, KCNC3, MARS2, MTPAP, PDYN, PIK3R5, PNKP, PRKCG, SACS, SCN2A, SETX, SLC1A3, SPG7, SPTBN2, STUB1, TDP1, TMEM240, TPP1, VAMP1
- BINDEGEWEBSEKRANKUNG-PANEL**
Hauptgene*: ACTA2, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2
- NEUROPATHIE-PANEL** (inkl. Dosisanalyse von *PMP22, MPZ und GJB1*)
Hauptgene*: AARS1, ATL1, DNM2, EGR2, ELP1, FGD4, FIG4, GARS1, GDAP1, GJB1, GNB4, HSPB1, HSPB3, HSPB8, INF2, ITGA7, KARS1, KIF1A, LITAF, LMNA, MFN2, MPZ, MTMR2, NEFL, NGF, NTRK1, PMP22, RAB7A, RETREG1, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TRPV4, TTR, VCP, YARS1
- SPASTISCHE PARAPLEGIE-PANEL**
Hauptgene*: ATL1, BSCL2, CYP7B1, FA2H, GBA2, GJC2, HSPD1, KIF1A, KIF5A, L1CAM, NIPA1, PLP1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, WASHC5, ZFYVE26, ZFYVE27
- TUMOR-PANEL**
 APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, EXO1, GALNT12, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NTHL1, PALB2, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PRSS1, PTEN, RAD51C, RAD51D, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53
- WUNSCH-PANEL mit folgenden Genen/zu folgender Indikation:** _____
- EXOM z.B. für syndromale Erkrankungen** (bitte unbedingt HPO-terms, Arztbriefe o.ä. mitschicken)

* = Abdeckung > 99%

 ORT, DATUM NAME/UNTERSCHRIFT der/s einsendenden Ärztin/Arztes TELEFON / FAX