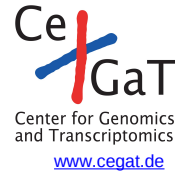


Einsendeformular

CeGaT GmbH
Praxis für Humangenetik
Paul-Ehrlich Str. 17
72076 Tübingen

CeGaT-Panels

Epilepsie, Migräne, Stoffwechselerkrankungen und
Syndromale Erkrankungen mit Epilepsie



Patient / Ratsuchender

Name:

Vorname:

Geb.-Datum:

DNA-Nr.:

Einsender

Name, Vorname:

Anschrift:

Telefon:

Datum:

Indikation / Verdachtsdiagnose

| | |
|---|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> autosomal dominant | <input type="checkbox"/> sporadisch |
| <input type="checkbox"/> autosomal rezessiv | <input type="checkbox"/> familiär |
| <input type="checkbox"/> X-chromosomal | <input type="checkbox"/> konsanguin |
| <input type="checkbox"/> unklar / unbekannt | <input type="checkbox"/> Segregation |

Untersuchungsmaterial

Rechnung

| |
|---|
| <input type="checkbox"/> GKV-Patient (Überweisungsschein) |
| <input type="checkbox"/> an Patient |
| <input type="checkbox"/> an Einsender / Klinik |

Untersuchungsauftrag

Panel 1: Generalized / Myoclonic Epilepsy, Febrile Seizures; Absences: ALDH7A1, BRD2, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASR, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLCN2, CSTB, EFHC1, EPM2A, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GPR98, RIN2A, GRIN2B, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCTD7, MBD5, ME2, NHLRC1, PCDH19, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN9A, SLC2A1, TBCQD24

Panel 2: Epileptic Encephalopathies: ARGHGF9, ARX, CDKL5, CNTNAP2, FOXG1, GABRG2, GRIN2A, GRIN2B, MAPK10, MECP2, NRXN1, PCDH19, PNKP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN9A, SLC2A1, SLC25A22, SLC9A6, SPTAN1, STXB1, TCF4, TREX1, UBE3A, ZEB2

Panel 3: Epilepsy and X-linked Mental Retardation: ARGHGF9, ARX, ATP6AP2, ETRX, CASK, CDKL5, CUL4B, CXORF5, DCX, FGD1, GPC3, GRIA3, HSD17B10, JARID1C, OPHN1, PAK3, PHF6, PLP1, PQBP1, RAB39B, SLC9A6, SMC1A, SMS, SRPX2, SYP

Panel 4: CDG Syndrome: ALG1, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALG12, B4GALT1, COG1, COG7, COG8, DPAGT1, DPM1, DPM3, GCS1, MGAT2, MPDU1, MPI, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35C1, TMEM15

Panel 5: Ceroidlipofuscinosis: CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, MFSO8, PPT1, TPP1

Panel 6: Coenzyme Q Deficiency Syndrome: APTX, CABC1 (ADCK3), COQ9, PDSS1, PDSS2

Panel 7: Joubert-Syndrom: AHI1, ARL13B, CC2D2A, CEP290, CXORF5, INPP5E, NPHP1, RPGRIP1L, TMEM67, TMEM126

Panel 8: Selected Mitochondrial Disorders: APTX, ATPAF2, BCS1L, C12ORF65, C8ORF38, CABC1 (ADCK3), COQ2, COQ9, COX10, COX15, DLD, GCSH, GCST, GLDC, HSD17B10, LRPPRC, NDUFA2, NDUFS1, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, PC, PDHA1, PSD1, PDSS2, POLG, RARS2, SCO2, SDHA, SURF1, TACO1, TMEM70, VDAC1

Panel 9: Lissencephaly and Polymicrogyria: COL18A1, CPT2, DCX, EOMES, FGFR3, FLNA, GPR56, PAFAH1B1, PAX6, PEX7, RAB3GAP1, RELN, SNAP29, SRPX2, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, VDAC1

Panel 10: Severe Microcephaly and Pontocerebellar Hypoplasia: ASPM, ATR, BUB1B, CASK, CDK5RAP2, CENPJ, CEP152, LIG4, MCPH1, MED17, NHEJ1, PCNT, PNKP, PQBP1, RARS2, SLC25A19, STIL, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VRK1, WDR62

Panel 11: MPS and Mucopolidiosis: ARSB, GALNS, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, MCOLN1, NAGLU, SGSH, SUMF1

Panel 12: Disorders of the Ras-MAPK Pathway: BRAF, CBL, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MYSD4, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, SHOC2, SOS1, SPRED1

Panel 13: Walker-Warburg Syndrome: FKRP, FKTN, LARGE, POMGNT1, POMT1, POMT2

Panel 14: Disorders of Peroxisome Biogenesis: PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PEX12, PEX14, PEX26

Panel 15: Metabolic Disorders: ABCC8, ACY1, ADSL, AGA, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ARG1, ARSA, ASPA, ATIC, BTBD9, CPT2, CTSA, DPYD, ETFB, ETLFDH, FH, FOLR1, FUCA1, GALC, GAMT, GCDH, GCSH, GCST, GLB1, GLDC, GNE, HEXA, HEXB, HPD, L2HGDH, LAMA2, MOCS1, MOCS2, NEU1, NPC1, NPC2, PGK1, PRODH, PSAP, QDPR, SLC17A5, SLC25A15, SLC46A1, SMPD1, SUMF1, SUOX

Panel 16: Leukodystrophies: ARSA, ASPA, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, GALC, GFAP, MLC1, NOTCH3, PLP1, PSAP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SDHA, SUMF1, TREX1

Panel 17: Migraine: ATP1A2, CACNA1A, NOTCH3, POLG, SCN1A, SLC2A1

Panel 18: Hyperekplexia: ARGHGF9, GLRA1, GLRB, GPHN, SLC6A5

Panel 19: Holoprosencephaly: FGF8, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, TGIF, ZIC2

Panel 20: Neuronal Migration Disorders: ARFGF2, ARX, COL18A1, COL4A1, CPT2, DCX, EMX2, EOMES, FGFR3, FKRP, FKTN, FLNA, GRP56, LAMA2, LARGE, PAFAH1B1, PAX6, PEX7, POMGNT1, POMT1, POMT2, PQBP1, RAB3GAP1, SNAP29, SRPX2, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, VDAC1, WDR62

Other Syndromal Disorders with Epilepsy: ARFGF2, ARGHGF9, A2BP1, ASPA, ATP1A2, ATP2A2, ATP6V0A2, CACNA1A, CCDC88C, CLCNKA, CLCNKB, COH1, DLGAP2, GFAP, GLI3, GLRA1, GLRB, GPHN, KCNA1, KCNJ1, KCNJ10, KIAA1279, LAMA2, LBR, LGI1, MLC1, MLL2, NF1, NIPBL, PANK2, PI12, PIGV, PLA2G6, RAI1, SCN8A, SETBP1, SHH, SLC4A10, SLC6A5, SMC1A, SMC3, SYNGAP1, TBX1, TSC1, TSC2, VPS13A, ZEB2

.....

Einverständniserklärung

Hiermit wird bestätigt, dass die verantwortliche ärztliche Person die betroffene Person über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufgeklärt hat. Die im genetischen Labor der CeGaT durchzuführende Untersuchung beschränkt sich auf die oben genannte Krankheit bzw. genetische Disposition und lässt keine Aussage über andere Erkrankungen zu. Die betroffene Person kann ihre Einwilligung jederzeit mit Wirkung für die Zukunft schriftlich oder mündlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person widerrufen. Die verantwortliche ärztliche Person hat den Inhalt der Aufklärung vor der genetischen Untersuchung dokumentiert (siehe Gendiagnostik-Gesetz § 9, Aufklärung).

Patient / Ratsuchender _____ Arzt _____

Anonymisierung für wissenschaftliche Zwecke

Der anonymisierten Verwendung von überschüssigem Untersuchungsmaterial für wissenschaftliche Zwecke stimme ich zu.

ja nein Patient / Ratsuchender