

Pharmakogenetik						
Medikamentenunverträglichkeit/ Medikamentenwirkung/ Entgiftung von Stoffwechselzwischenprodukten						
<input type="checkbox"/>	165	CYP1A2 (Antidepressiva, Analgetika, Neuroleptika, Theophyllin)	<input type="checkbox"/>	175	IL28B (Interferon (HCV-Therapie))	
<input type="checkbox"/>	166	CYP2C9 & VKORC1 (ACE-Hemmer, Cumarine, NSAR)	<input type="checkbox"/>	176	MAOA (Neurotransmitter)	
<input type="checkbox"/>	167	CYP2C19 (Antidepressiva, Protonenpumpenhemmer)	<input type="checkbox"/>	177	MDR-1 (Anthracycline, Taxane, Vincaalkaloide)	
<input type="checkbox"/>	168	CYP2D6 (Antidepressiva, ßblocker, Neuroleptika, Opiode, Tamoxifen)	<input type="checkbox"/>	178	MTHFR (Methotrexat)	
<input type="checkbox"/>	169	Glutathion-S-Transferasen (GSTM1, GSTP1, GSTT1)	<input type="checkbox"/>	179	SLCO1B1 (Statine)	
<input type="checkbox"/>	170	N-Acetyltransferase (NAT2)	<input type="checkbox"/>	180	SOD2 (Zellstoffwechsel, Detoxifizierung von Amalgam)	
<input type="checkbox"/>	171	COMT (Neurotransmitter)	<input type="checkbox"/>	181	TPMT (u.a. Azathioprin, Mercaptopurin)	
<input type="checkbox"/>	172	DPYD (5-Fluorouracil, Capecitabin)	<input type="checkbox"/>	182	UGT1A (Irinotecan)	
<input type="checkbox"/>	173	5-HTTLPR (Serotonin-Wiederaufnahme-Hemmer, SSRI)	<input type="checkbox"/>	183	VKORC1 (Cumarinderivate)	
<input type="checkbox"/>	174	gezielte Anforderung: Gen:.....Enzym:.....Medikament:.....				

Skelett- und Wachstumsstörungen					
Einzelgene		Genpanel			
<input type="checkbox"/>	192	Mesomale Dysplasie /Léri-Weill-Dyschondrosteose (SHOX, SHOXY)	<input type="checkbox"/>	62	Großwuchs
FGFR3 assoziierte Erkrankungen:					
<input type="checkbox"/>	5	Achondroplasie	<input type="checkbox"/>	7	Hypochondoplasie
<input type="checkbox"/>	6	Thanatophore Dysplasie	<input type="checkbox"/>	8	Muenke-Syndrom
<input type="checkbox"/>	73	Sotos-Syndrom + DD	<input type="checkbox"/>	193	Kraniosynostose
<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>	194	Osteogenesis imperfecta
<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>	17	Skelettdysplasien/ Extremitätenfehlbildungen

Stoffwechselerkrankungen						
Einzelgene		Genpanel				
<input type="checkbox"/>	4	Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2)	<input type="checkbox"/>	198	Hämochromatose	
<input type="checkbox"/>	195	Akute intermittierende Porphyrie (HMBS)	1. Stufe: Analyse häufigster Varianten (HFE) 2. Stufe: Genpanel, seltene Formen			
<input type="checkbox"/>	196	α-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)	Genpanel			
<input type="checkbox"/>	82	Cystische Fibrose/ Mukoviszidose (CFTR)	<input type="checkbox"/>	199	Glykogenspeicherkrankheiten	
1. Stufe: häufigste mitteleuropäische Varianten				<input type="checkbox"/>	200	Glykosylierungsdefekte
2. Stufe: vollständige Sequenzierung				<input type="checkbox"/>	201	Harnstoffzyklusdefekte
Ethnische Herkunft:.....				<input type="checkbox"/>	202	Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY)
<input type="checkbox"/>	197	Hyperbilirubinämie (UGT1A1, ABCC2, SLCO1B1, SLCO1B3)	<input type="checkbox"/>	203	Mukopolysaccharidosen	
<input type="checkbox"/>	198	Morbus Wilson	<input type="checkbox"/>	204	Porphyrien	
<input type="checkbox"/>	198	Homocystinurie durch MTHFR-Defizienz (MTHFR)	<input type="checkbox"/>	205	Zellweger-Syndrom + DD	

Tumorerkrankungen					
Einzelgene		Genpanel			
<input type="checkbox"/>	184	Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)	<input type="checkbox"/>	217	Mamma- und Ovarialkarzinom
<input type="checkbox"/>	185	Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2A/B (RET)	<input type="checkbox"/>	218	Ovarialkarzinom
<input type="checkbox"/>	206	Neurofibromatose Typ 1 & Legius-Syndrom (NF1, SPRED1)	<input type="checkbox"/>	219	Endometriumkarzinom
<input type="checkbox"/>	207	Neurofibromatose Typ 2 (NF2)	<input type="checkbox"/>	220	Gastrointestinale Strumatumore (GIST)
<input type="checkbox"/>	208	Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	<input type="checkbox"/>	221	Magenkarzinom
<input type="checkbox"/>	209	Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)	<input type="checkbox"/>	222	Pankreaskarzinom
<input type="checkbox"/>	210	Muir-Torre-Syndrom (MSH2, MLH1)	<input type="checkbox"/>	223	HNPCC/ Lynch-Syndrom
<input type="checkbox"/>	211	Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	<input type="checkbox"/>	224	Polyposis
<input type="checkbox"/>	212	Gorlin-Goltz-Syndrom (PTCH1, PTCH2, SUFU)	<input type="checkbox"/>	225	Cowden-Syndrom
<input type="checkbox"/>	213	Li-Fraumeni-Syndrom (TP53, CHEK2)	<input type="checkbox"/>	226	Paragangliom
<input type="checkbox"/>	214	Schwannomatose (SMARCB1, NF2, LZTR1)	<input type="checkbox"/>	227	Phäochromozytom
<input type="checkbox"/>	215	Medulläres Schilddrüsenkarzinom (RET, NTRK1)	<input type="checkbox"/>	228	Nephroblastom/ Wilms-Tumor
<input type="checkbox"/>	216	Melanom-Astrocytom-Syndrom (CDKN2A)			

Nach Rücksprache:
 Sonstige Anforderungen:.....

Die angebotenen Genpanel werden nach international anerkannten Qualitätsstandards zusammengestellt und regelmäßig aktualisiert. Individuelle, für einen spezifischen Phänotyp zusammengestellte Panel, sind nach Rücksprache möglich. Details zu den angebotenen Panelanalysen und den darin untersuchten Genen finden Sie auf unserer Homepage. Einzelne Analysen werden in Zusammenarbeit mit Kooperationspartnern angeboten.

Genpanel mit bis zu 25 Kilobasen kodierender Sequenz sind Teil unserer Basisdiagnostik und können direkt mit Überweisungsschein Muster 10 beauftragt werden. Diese Untersuchungen belasten nicht das Laborbudget des überweisenden Arztes. *Genpanel, die 25 Kilobasen kodierender Sequenz überschreiten, oder Exome erfordern die Genehmigung durch die gesetzliche Krankenkasse. Für privat versicherte Patienten ist eine Kostenübernahmepflicht durch die private Krankenkasse im Vorfeld empfohlen. Alternativ werden die Analysen als Selbstzahlerleistung bzw. IGeL angeboten. + Pränatale Array-CGH Analysen werden nicht von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen, sind aber als IGeL oder Selbstzahlerleistung möglich. Für privat versicherte Patienten ist eine Kostenübernahmepflicht durch die private Krankenkasse im Vorfeld empfohlen.

Überweisungsschein für Laboratoriumsuntersuchungen als Auftragsleistung

Kurativ Präventiv bei belegärztl. Behandlung Unfall, Unfallfolgen

Auftragsnummer des Labors
 Hier bitte sorgfältig Barcode-Etikette einkleben!

Krankenkasse bzw. Kostenträger
 Name, Vorname des Versicherten
 geb. am

Kostenträgerkennung **Versicherten-Nr.** **Status**

Betriebsstätten-Nr. **Arzt-Nr.** **Datum**

Eintrag nur bei Weiterüberweisung!
 Betriebsstätten-Nr. des Erstveranlassers Arzt-Nr. des Erstveranlassers

Abnahmedatum **Abnahmezeit**
 T T M M J J h h m m SSW

Knappschaftskennziffer **Quartal** **Geschlecht**

Kontrolluntersuchung bekannte Infektion

Behandlung **eingeschränkter Leistungsanspruch**
 gemäß § 116b SGB V gemäß § 16 Abs. 3a SGB V

Empfängnisregelung, Sterilisation, Schwangerschaftsabbruch

MUSTER – MUSTER – MUSTER – MUSTER – MUSTER

Befund
 Befund/Übermittlung an: Diagnose/Verdachtsdiagnose

Befund/Medikation

Auftrag

Vertragsarztstempel / Unterschrift überw. Arzt

Muster 10 (10.2020)

Nicht zu verwenden bei Arbeitsunfällen, Berufskrankheiten und Schülerunfällen

Allgemein Humangenetische Untersuchungen

Ansprechpartner für Rückfragen und Befundübermittlung

Arztname Telefon Fax

Nachrichtliche Befundübermittlung

Arztname Telefon Ort

Abnahmedatum

Heparinblut Mundschleimhautabstrich Fruchtwasser Abortmaterial Sonstiges Material DNA extrahiert aus

EDTA-Blut Chorionzotten (CVS) Nabelschnurblut

Schwanger Ja Nein Patient Angehöriger in unserem Institut bekannt* Ethnische Herkunft

SSW rechnerisch SSW sonographisch

Pränatale Analyse Differentialdiagnostische Analyse

Prädiktive Analyse

Anamnese/ Indikation (Stammbaumskizze bitte ggf. beilegen)

*Vorbefunde bitte angeben/ beilegen

KAISER DATA GmbH www.kaiserdta.at 11

KAISER DATA GmbH www.kaiserdta.at 11

240 Asservierung Blut/ DNA gewünscht
 241 gezielte Anforderung

Gen:.....NM:..... Variante(n):.....
 Geschlechtsangabe 242 ja 243 nein

Zytogenetik und Molekularzytogenetik pränatal

- 1 Karyotypisierung (Fruchtwasser, CNV)
- 2 Pränataler Schnelltest [13, 18, 21, XY]
- 3 Array-CGH (hochauflösende molekulare Karyotypisierung)

Molekulargenetik pränatal

- | | |
|---|--|
| Einzelgene | <input type="checkbox"/> 11 Hirnfehlbildungen |
| <input type="checkbox"/> 4 Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2) | <input type="checkbox"/> 12 Hydrops Fetalis/ Lymphödem |
| FGFR3 assoziierte Erkrankungen: | <input type="checkbox"/> 13 Intrauterine Wachstumsretardierung (IUGR) |
| <input type="checkbox"/> 5 Achondroplasie <input type="checkbox"/> 7 Hypochondropasie | <input type="checkbox"/> 14 Nierenerkrankungen |
| <input type="checkbox"/> 6 Thanatophore Dysplasie <input type="checkbox"/> 8 Muenke-Syndrom | <input type="checkbox"/> 15 Noonan-Syndrom |
| Genpanel | <input type="checkbox"/> 16 RASopathien + DD |
| <input type="checkbox"/> 9 Fetale Akinesie/ Arthrogryposis multiplex congenita | <input type="checkbox"/> 17 Skelettdysplasien/ Extremitätenfehlbildungen |
| <input type="checkbox"/> 10 Heterotaxie/ Ziliopathien | <input type="checkbox"/> 18 Strukturelle Herzfehler |

Zytogenetik und Molekularzytogenetik postnatal

- 19 Karyotypisierung, postnatal (Lymphozyten)
- 20 Karyotypisierung, Abortgewebe
- 21 Molekulare Karyotypisierung, Abortgewebe (Chromosomen 2, 14, 15, 16, 18, 21, 22, XY)
- 22 Array-CGH (hochauflösende molekulare Karyotypisierung)
- 23 FISH Down-Syndrom (Mosaikauswertung)
- 24 FISH Ulrich-Turner-Syndrom
- 25 FISH DiGeorge-Syndrom
- 26 FISH Klinefelter-Syndrom
- 27 FISH andere Mikrodeletionssyndrome

Molekulargenetik postnatal

Augenerkrankungen

- | | |
|---|--|
| Einzelgene | <input type="checkbox"/> 31 Lebersche kongenitale Amaurose LCA |
| <input type="checkbox"/> 28 Lebersche Hereditäre Optikusneuropathie LHON (häufigste 3 pathogene mt-DNA Varianten) | <input type="checkbox"/> 32 Optikusatrophie |
| Genpanel | <input type="checkbox"/> 33 Retinitis pigmentosa |
| <input type="checkbox"/> 5 Achondroplasie | <input type="checkbox"/> 34 Stargardt-Krankheit |
| <input type="checkbox"/> 30 Albinismus | <input type="checkbox"/> 35 Usher-Syndrom |
| | <input type="checkbox"/> 36 Zapfen-Stäbchen-Dystrophien |

Immundefekte/ Autoinflammatorische Syndrome/ Rheumatische Erkrankungen

- | | |
|---|---|
| Einzelgene | Genpanel |
| <input type="checkbox"/> 37 Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV) | <input type="checkbox"/> 43 Periodische Fiebersyndrome |
| <input type="checkbox"/> 38 Hyper-IgD-Syndrom (MVK) | <input type="checkbox"/> 44 Morbus Crohn/ Colitis ulcerosa + DD |
| <input type="checkbox"/> 39 hereditäres Angioödem (SERPING1, F12) | <input type="checkbox"/> 45 Autoinflammatorische Syndrome |
| <input type="checkbox"/> 40 Morbus Bechterew (HLA-B*27) | <input type="checkbox"/> 46 Immundefekte im Kindesalter |
| <input type="checkbox"/> 41 Muckle-Wells-Syndrom (NLRP3) | <input type="checkbox"/> 47 Immundefekt kombiniert/syndromal |
| <input type="checkbox"/> 42 kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom (FCAS) (NLRP3) | |

Bindegewebserkrankungen/ Hauterkrankungen

- | | |
|---|--|
| Einzelgene | <input type="checkbox"/> 53 Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (TAAD) |
| <input type="checkbox"/> 48 Arachnodaktylie, kongenital kontraktuell (FBN2) | <input type="checkbox"/> 54 familiäre Aneurysmen (thorakal, abdominal, kranial) |
| <input type="checkbox"/> 49 Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (COL3A1) | <input type="checkbox"/> 55 Ichthyosen/ Keratinisierungsstörungen |
| Genpanel | <input type="checkbox"/> 56 Epidermolysis bullosa |
| <input type="checkbox"/> 50 Ehlers-Danlos-Syndrom + DD | <input type="checkbox"/> 57 Cutis laxa + DD |
| <input type="checkbox"/> 51 Loey-Dietz-Syndrom + DD | <input type="checkbox"/> 30 Albinismus |
| <input type="checkbox"/> 52 Marfan-Syndrom + DD | |

Entwicklungsstörungen isoliert & syndromal

- | | |
|---|--|
| Einzelgene | Genpanel bei spezifischen Syndromen |
| <input type="checkbox"/> 58 Fragiles-X-Syndrom (FMR1) | <input type="checkbox"/> 68 Joubert-Syndrom + DD |
| <input type="checkbox"/> 59 Angelman-Syndrom | <input type="checkbox"/> 69 Laurence-Moon-Biedl-Bardet-Syndrom + DD |
| <input type="checkbox"/> 60 Prader-Willi-Syndrom | <input type="checkbox"/> 70 Meckel-Syndrom + DD |
| <input type="checkbox"/> 61 Temple-Syndrom (upd(14)mat-Syndrom) | <input type="checkbox"/> 15 Noonan-Syndrom |
| Genpanel bei Entwicklungsverzögerung/ geistige Behinderung | <input type="checkbox"/> 16 RASopathien + DD |
| <input type="checkbox"/> 62 Großwuchs | <input type="checkbox"/> 71 Rett-Syndrom + DD |
| <input type="checkbox"/> 63 Kleinwuchs | <input type="checkbox"/> 72 Senior-Loken-Syndrom + DD |
| <input type="checkbox"/> 64 Makrozephalie | <input type="checkbox"/> 73 Sotos-Syndrom + DD |
| <input type="checkbox"/> 65 Mikrozephalie | <input type="checkbox"/> 74 Stickler-Syndrom + DD |
| <input type="checkbox"/> 66 Muskelhypotonie | <input type="checkbox"/> 75 Tuberosöse Hirnsklerose + DD |
| <input type="checkbox"/> 11 Hirnfehlbildungen | Genpanel bei komplexen syndromalen Erkrankungen |
| <input type="checkbox"/> 67 Multiple Fehlbildungen/ Dysmorphien | <input type="checkbox"/> 76 Exom (Indexpatient)* |
| Genpanel bei Epilepsien | <input type="checkbox"/> 77 Trio-Exom (Indexpatient, Vater, Mutter)* |
| <input type="checkbox"/> 235 Dravet-Syndrom + DD | klinische Angaben zu Indexpatient & Eltern erforderlich |
| <input type="checkbox"/> 236 Epilepsie fokal/ generalisiert | |
| <input type="checkbox"/> 237 Epileptische Enzephalopathie | |

Fettstoffwechselerkrankungen

- | | |
|--|---|
| Einzelgene | <input type="checkbox"/> 148 Morbus Fabry (GLA) |
| <input type="checkbox"/> 87 Angiotensin Converting Enzyme-Polymorphismen (ACE) | Genpanel |
| <input type="checkbox"/> 88 Hyperlipoproteinämie Typ III (APOE) | <input type="checkbox"/> 238 Adipositas |
| <input type="checkbox"/> 89 Hypobetalipoproteinämie (APOB, ANGPTL3) | <input type="checkbox"/> 239 Hypercholesterinämie |
| <input type="checkbox"/> 90 Lipoproteinlipase-Defizienz (LPL) | |

- Fertilitätstörungen / Störung der Geschlechtsentwicklung**
- | | |
|---|---|
| Einzelgene | Genpanel |
| <input type="checkbox"/> 4 Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2) | <input type="checkbox"/> 83 Kallmann-Syndrom/ Hypogonadotroper Hypogonadismus |
| <input type="checkbox"/> 78 Androgeninsensitivitäts-Syndrom (AR) | <input type="checkbox"/> 84 Männliche Sterilität |
| <input type="checkbox"/> 79 5- α -Reduktase-Mangel (SRD5A2) | Weibliche Sterilität |
| <input type="checkbox"/> 80 AZF (Azoospermie-Faktor) | <input type="checkbox"/> 85 Prämatüre Ovarialinsuffizienz |
| <input type="checkbox"/> 81 Geschlechtsdeterminierende Region, SRY | 1. Stufe: FMR1-Prämutation |
| <input type="checkbox"/> 82 Kongenitale Aplasie des Vas deferens CAVD (CFTR) | 2. Stufe: Genpanel |
| 1. Stufe: häufigste mitteleuropäische Varianten | <input type="checkbox"/> 86 Ovariale Dysgenese |
| 2. Stufe: vollständige Sequenzierung | |
- Ethnische Herkunft:.....

Gastroenterologische Erkrankungen / Nahrungsmittelnverträglichkeiten

- | | |
|--|---|
| Einzelgene | <input type="checkbox"/> 96 Morbus Meulengracht/ Gilbert-Syndrom (UGT1A1) |
| <input type="checkbox"/> 91 Alkohol-Intoleranz (ALDH2) | Genpanel |
| <input type="checkbox"/> 92 Fruktose-Intoleranz (ALDOB) | <input type="checkbox"/> 97 Hereditäre Pankreatitis |
| <input type="checkbox"/> 93 Laktose-Intoleranz (MCM6) | <input type="checkbox"/> 44 Morbus Crohn/ Colitis ulcerosa + DD |
| <input type="checkbox"/> 94 Favismus/ Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase Mangel (G6PD) | <input type="checkbox"/> 229 NutriGenetik-Panel (Laktose-, Fruktose-, Alkohol-Intoleranz, Favismus, Zöliakie) |
| <input type="checkbox"/> 95 Zöliakie (HLA-DQB1) | |

Gerinnungsstörungen/ Hämatologische Erkrankungen

- | | | | |
|---|---|--|--|
| Thrombophilie | <input type="checkbox"/> 99 Faktor V-HR2 | <input type="checkbox"/> 100 Faktor V Cambridge (FV) | Hämophilie |
| <input type="checkbox"/> 98 Faktor V-Leiden | <input type="checkbox"/> 113 Faktor II-Mangel | <input type="checkbox"/> 114 Faktor V-Mangel | <input type="checkbox"/> 115 Faktor VII-Mangel |
| <input type="checkbox"/> 101 Prothrombin-Variante (20210G>A) | <input type="checkbox"/> 116 Faktor X-Mangel | <input type="checkbox"/> 117 Faktor XI-Mangel | <input type="checkbox"/> 118 Faktor XII-Mangel |
| <input type="checkbox"/> 102 Antithrombin-Mangel (SERPINC1) | <input type="checkbox"/> 119 Faktor XIII-Mangel | | |
| <input type="checkbox"/> 103 Plasminogen-Mangel (PLG) | <input type="checkbox"/> 120 kombinierter Faktor VIII-/ Faktor V-Mangel (LMAN1, MCFD) | | |
| <input type="checkbox"/> 104 Protein C-Mangel (PROC) | <input type="checkbox"/> 121 Hämophilie A (F8) | | |
| <input type="checkbox"/> 104 Protein C-Mangel (PROC) | <input type="checkbox"/> 122 Hämophilie B (F9) | | |
| <input type="checkbox"/> 106 Protein Z-Mangel (PROZ) | <input type="checkbox"/> 123 Dysfibrinogenämie (FGA, FGB, FGG) | | |
| <input type="checkbox"/> 107 MTHFR-Variante (C677T) | Hämatookologische Erkrankungen | | |
| <input type="checkbox"/> 108 PAI1-Variante (4G/5G-Allel) | <input type="checkbox"/> 124 Myeloproliferative Neoplasie (JAK2: V617F, Exon 12) | | |
| Thrombozytopathien | <input type="checkbox"/> 125 Essentielle Thrombozythämie (JAK2: V617F, MPL: W515, CALR: Exon 9) | | |
| <input type="checkbox"/> 109 von Willebrand-Syndrom (VWF) | Genpanel | | |
| <input type="checkbox"/> 110 Bernard-Soulier-Syndrom (GP9, GP1BA, GP1BB) | <input type="checkbox"/> 126 Thrombozytopathie/Thrombozytopenie | | |
| Thalassämie / Anämie | <input type="checkbox"/> 127 Sphärozytose | | |
| <input type="checkbox"/> 111 β -Thalassämie/ Sichelzellanämie (HBB) | | | |
| <input type="checkbox"/> 112 α -Thalassämie (HBA) | | | |

Kardiovaskuläre Erkrankungen

- | | |
|---|--|
| Genpanel | <input type="checkbox"/> 135 Kardiomyopathie, restriktiv |
| <input type="checkbox"/> 128 Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie | <input type="checkbox"/> 136 Kardiomyopathie, hypertroph |
| <input type="checkbox"/> 129 Arrhythmogene Erkrankungen, klinisch unspezifisch | <input type="checkbox"/> 18 Strukturelle Herzfehler |
| <input type="checkbox"/> 130 Brugada-Syndrom | <input type="checkbox"/> 51 Loey-Dietz-Syndrom + DD |
| <input type="checkbox"/> 131 Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie | <input type="checkbox"/> 53 Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (TAAD) |
| <input type="checkbox"/> 132 Long QT-Syndrom | <input type="checkbox"/> 54 familiäre Aneurysmen (thorakal, abdominal, kranial) |
| <input type="checkbox"/> 133 Short QT-Syndrom | <input type="checkbox"/> 138 hereditäre pulmonale arterielle Hypertonie (HPAH) |
| <input type="checkbox"/> 134 Kardiomyopathie, dilatativ | |

Hörstörungen

- | | |
|--|---|
| Einzelgene | Genpanel |
| <input type="checkbox"/> 139 Pendred-Syndrom (SLC26A4) | <input type="checkbox"/> 141 Hörstörung, autosomal dominant |
| <input type="checkbox"/> 140 Autosomal-rezessive Schwerhörigkeit Typ IA/ IB (GJB2, GJB6) | <input type="checkbox"/> 142 Hörstörung, autosomal rezessiv |
| | <input type="checkbox"/> 143 Hörstörung, X-chromosomal |
| | <input type="checkbox"/> 35 Usher-Syndrom |

Neurologische / Neuromuskuläre Erkrankungen

- | | |
|---|---|
| Einzelgene | <input type="checkbox"/> 153 Ataxie, spinocerebelläre autosomal dominante (SCA) |
| <input type="checkbox"/> 144 Chorea Huntington (HTT, Repeat) | Genpanel |
| <input type="checkbox"/> 145 Fragiles X-assoziiertes Tremor-Ataxie-Syndrom (FMR1) | <input type="checkbox"/> 154 Ataxie, autosomal dominant |
| <input type="checkbox"/> 146 Small Fiber-Neuropathie (SCN9A) | <input type="checkbox"/> 155 Ataxie, autosomal rezessiv |
| <input type="checkbox"/> 147 Muskeldystrophie Duchenne/ Becker (DMD) | <input type="checkbox"/> 156 Dystonie |
| <input type="checkbox"/> 148 Morbus Fabry (GLA) | <input type="checkbox"/> 157 Kongenitale myasthene Syndrome |
| <input type="checkbox"/> 149 Friedreich Ataxie (FXN, Repeat) | <input type="checkbox"/> 158 Leukenzephalopathien/ CADASIL + DD |
| <input type="checkbox"/> 151 Neuropathie, HNPP | <input type="checkbox"/> 159 Muskeldystrophie |
| 1. Stufe: PMP22-Dosisanalyse | <input type="checkbox"/> 160 Myopathie |
| 2. Stufe: PMP22-Sequenzierung | <input type="checkbox"/> 161 Neurodegenerative Erkrankungen |
| <input type="checkbox"/> 152 Neuropathie, demyelinisierend | <input type="checkbox"/> 162 Neuropathie, axonal, CMT2 |
| 1. Stufe: PMP22-Dosisanalyse | <input type="checkbox"/> 163 Parkinson |
| 2. Stufe: Neuropathie, motorisch-sensibel, CMT1 | <input type="checkbox"/> 164 Spastik |

Schilddrüsenerkrankungen

- | | |
|--|--|
| Einzelgene | Genpanel |
| <input type="checkbox"/> 184 Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1) | <input type="checkbox"/> 188 Hypothyreose ohne Struma |
| <input type="checkbox"/> 185 Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (RET) | <input type="checkbox"/> 189 Hypothyreose mit Struma |
| <input type="checkbox"/> 139 Pendred-Syndrom (SLC26A4) | <input type="checkbox"/> 190 Thyroidhormon-Dysgenese |
| <input type="checkbox"/> 186 Schilddrüsenhormonresistenz (THRB) | <input type="checkbox"/> 191 Zentraler Hyper-/ Hypothyreoidismus |
| <input type="checkbox"/> 187 TSH-Rezeptordefizienz (TSHR) | |

KAISER DATA GmbH www.kaiserdta.at 11

KAISER DATA GmbH www.kaiserdta.at 11

