

Probeneinsendung:

Institut für Humangenetik/ Laborbereich des ZAM
Universitätsklinikum Jena, Am Klinikum 1, 07747 Jena
Tel.: 03641/ 9396804

Anforderung – Paneldiagnostik Immundefekte

Patientenangaben

Name, Vorname _____ Geburtsdatum: _____
 Geschlecht: männlich weiblich Patient bekannt Angehöriger bekannt
 genetische Vorbefunde bekannt ja (Kopie anbei) nein Ethnische Herkunft: _____
 Verdachtsdiagnose: differentialdiagnostisch prädiktiv Beratungstermin: _____

Indikation / Fragestellung / Verdachtsdiagnose

Klinische Symptomatik: Bitte ggf. aktuelle Befundkopien beifügen.

Material

EDTA-Blut 5-10 ml DNA.....ng/ul Sonstiges

Datum der Probenentnahme:

Vom Labor auszufüllen:

Laboreingang am

Labor-Nr.:

Untersuchungen A – Z weiterführende Informationen unter <https://www.uniklinikum-jena.de/humangenetik/>

Anmerkung: ¹ einschließlich MLPA, ²MLPA nur nach Rücksprache, weitere Gene: nach Klärung der Kostenübernahme

(Schwerer) Kombiniertes Immundefekt (SCID/CID)

Schwerer Kombiniertes Immundefekt (SCID) (ca. 25 kb): ADA (1,1), AK2 (0,7), CD3D (0,5), CD3E (0,6), CD247(0,5), DCLRE1C (2,1), FOXN1 (1,9), IL2RG (1,1), IL7R (1,4), JAK3 (3,4), LIG4 (2,7), NHEJ1 (0,9), PNP (0,9), PRKDC (2,0), PTPRC (3,9)

Weitere Gene (ca. 39,2 kb): CD27 (0,8), CD3D (0,5), CD3G (0,5), CD40 (0,8), CD40LG (0,8), CORO1A (1,4), DOCK8 (6,3), IL12RB1 (2,0), IL21 (0,5), IL21R (1,6), IL2RA (0,8), MAGT1 (1,1), MTHFD1 (2,8), ORAI1 (0,9), PIK3CD (3,1), RAG1 (3,1), RAG2 (1,6), SP110 (2,1), STIM1 (2,1), STK4 (1,5), TFRC (2,3), UNC119 (0,7), ZAP70 (1,9)

Omenn-Syndrom (15,6 kb): ADA (1,1), AK2 (0,7), DCLRE1C (2,1), IL2RG (1,1), IL7R (1,4), JAK3 (3,4), LIG4 (2,7), RAG1 (3,1), RAG2 (1,6)

Kombiniertes Immundefekt (CID) (20,1 kb): CD3G (0,5), CD8A (1,9), CD40 (0,8), CD40LG (0,8), CIITA (3,4), DOCK8¹ (6,3), MAGT1 (1,1), RFXANK (0,8), RFX5 (1,9), UNC119 (0,7), ZAP70 (1,9)

Weitere Gene (12,3 kb): IL12RB1 (2,0), IL21R (1,6), ITK¹ (1,9), MBL2 (0,7), POLE2 (1,5), RMRP (0,7), RECQL4 (3,7), RUNX2² (1,6), STAT5B (2,3), STK4 (1,5), TNFRSF4 (0,8), VPREB1 (0,5)

Syndromale Erkrankung mit kombinierten Immundefekten

Wiskott-Aldrich-Syndrom (3,0 kb): WAS (1,5), WIPF1 (1,5)

DNA-Reparatur-Defekte (40,9 kb): ATM² (9,2), BLM (4,3), DNMT3B (2,6), FANCA² (4,4), FANCE (1,6), LIG1 (3,2), MCM4 (2,6), MSH6² (4,2), NBN (2,3), PMS2² (2,7), RNF168 (1,7), ZBTB24 (2,1)

Thymusdefekte (14,8 Kb): FISH 22q11.2 Deletion, CHD7 (2,3), DGCR2 (1,9), DGCR8 (2,7), ESS2=DGCR14 (1,5), FOXN1(1,9), SEMA3E (2,3), TBX1(2,2)

Hyper IgE Syndrom (25 kb): DCLRE1C (2,1), IL2RG (1,1), DOCK8¹ (6,3), RAG1 (3,1), RAG2 (1,6), SPINK5 (3,3), STAT3¹ (2,3), TYK2 (3,6), WAS (1,5)

Weitere Gene: DSG1 (3,2)

Ektodermale Dysplasie mit Immundefekt (12,6 kb): DKC1² (1,5), NFKBIA (1,0), NHP2 (0,5), NOP10 (0,2), TERT (3,4), TINF2 (1,4), WRAP53 (1,6), ORAI1 (0,9), STIM1 (2,1)

Weitere Gene: 11 Gene (23,3 kb): ACP5 (1,0), DSG1 (3,2), FGF10² (0,6), FGFR2² (2,5), JAK2 (3,8), MRE11=MRE11A (2,1), PDGFRA (3,3), PIK3CD (3,1), PNP (2,3), RMRP (0,7), SLC46A1 (1,4), SMARCAL1 (2,9), SP110 (2,3), TCN2 (1,3), TREX1 (1,1), TTC37 (5,0)

Antikörpermangel

Agammaglobulinämie (12,0 kb): BTK¹ (2,0), BLNK (1,4), CD79A (0,7), CD79B (0,7), IGLL1 (0,6), LRRC8A (2,4), PIK3CD (3,1) PIK3R1 (2,2), RAG1 (3,1), PAX5 (1,1), TCF4¹ (0,9)

Hypogammaglobulinämie (Common Variable immunodeficiency, CVID) (25 kb): CD19 (1,6), CD27 (0,8), CD81(0,8), CR2 (3,3), DCLRE1C (2,1), GATA2 (1,4), ICOS (0,7), IL21 (0,5), JAK3 (3,4), MS4A1 (0,9), TNFRSF13B (0,9), NFKB1 (3,4), RAG1 (3,1), RAG2 (1,6), SP110 (2,1)

Weitere Gene (5,3 kb): PIK3CD (3,1), PIK3R1 (2,2)

Hyper IgM Syndrom (HIGM) (21,1 kb): AICDA (0,6), CD40LG (0,8), CD40 (0,8), MLH1² (2,2), MSH2² (2,8), MSH6² (4,2), PIK3CD (3,1), PIK3R1 (2,2), PMS2² (2,5), UNG (0,9)

Immundysregulation

- **Familiäre hämophagozytierende Lymphohistiozytosen (ca. 25 kb):** *AP3B1* (3,3), *BLOC1S6=PLDN* (0,8), *LYST*² (11,4), *PRF1*² (1,7), *RAB27A*² (0,7), *SH2D1A*¹ (0,4), *STX11*^{*} (0,9), *STXBP2* (1,8), *UNC13D*² (3,3), *XIAP*¹ (1,5)
Weitere Gene (3,1 kb): *GATA2* (1,4), *PRF1* (1,7)
- **Autoimmune lymphoproliferative Syndrome (ALPS) (22,3 kb):** *AIRE* (1,6), *CASP8* (1,6), *CASP10* (1,6), *CD27* (0,8), *CTLA4* (0,8), *FADD* (0,9), *FAS* (1,0), *FASLG* (0,8), *FOXP3* (1,3), *IL2RA* (0,8), *ITCH* (2,7), *ITK* (1,9), *KRAS* (0,6), *MAGT1* (1,1), *NRAS* (0,6), *SH2D1A* (0,4), *STAT3*¹ (2,3), *XIAP* (1,5)
- **weitere Immundysregulationen (18,3 kb):** *ADAR* (3,7), *AOAH* (1,6), *IFIH1=MDA5* (3,5), *IL10* (0,5), *IL10RA* (1,7), *IL10RB* (1,0), *TREX1*² (1,1), *RNASEH2A*² (0,9), *RNASEH2B*² (0,9), *RNASEH2C*² (0,5), *SAMHD1* (1,9), *TNFAIP3* (2,7)

Defekt der Phagozyten (Zahl, Funktion oder Zahl/Funktion)

- **Neutropenie (ca. 25 kb):** *CSF3R* (2,6), *ELANE* (0,8), *G6PC* (1,1), *G6PC3* (1,0), *G6PD*¹ (1,6), *GFI1* (1,3), *HAX1* (0,8), *LAMTOR2* (0,4), *SBDS* (0,8), *SLC37A4* (1,4), *TAZ* (0,9), *USB1* (0,8), *VPS13B*¹ (12,1), *WAS* (1,5)
Weitere Gene *CD40* (0,8), *CD40LG* (0,8), *CXCR4* (1,1), *GFI1* (1,3), *GATA1* (1,2), *GATA2* (1,4)
- **Störung der Motilität (15kb):** *ACTB* (1,1), *CEBPE* (0,8), *CTSC* (1,4), *FERMT3* (2,0), *FPR1* (1,1), *GATA2* (1,4), *ITGB2* (2,3), *RAC2* (0,6), *SLC35C1* (1,1)
- **Chronische Granulomatose (7,6 kb):** *CYBA*¹ (0,6), *CYBB*¹ (1,7), *G6PD* (1,5), *NCF2*¹ (1,6), *NCF4*¹ (1,0)
- **weitere Gene:** *CLEC7A* (0,8), *CXCR4* (1,1), *DNM2* (2,6), *DTNBP1*^{*} (1,1), *FCGR3B* (0,8), *HPS3* (3,0), *HPS4* (2,1), *HPS5* (3,4), *HSP6* (2,3), *MLPH* (1,8), *MPO* (2,2), *MYO5A* (5,6), *RASGRP2* (2,1)

Störung der intrinsischen und natürlichen Immunität (ca. 25 kb)

- *APOL1* (1,2), *CARD9* (1,8), *CYBB*¹ (1,7), *FCGR3A* (0,9), *IL12B* (1,0), *IL17RA* (2,6), *IFNGR1* (1,5), *IFNGR2* (1,0), *IRF8* (1,3), *IRAK4* (1,4), *ITGA3* (3,1), *MYD88* (1,0), *STAT1* (2,3), *TBK1* (2,2), *TICAM1* (2,1), *TLR3* (2,3), *TMC6* (2,4), *TMC8* (2,2), *TIRAP* (0,7), *TRAF3* (1,7), *TRAF3IP2* (1,7)

Komplementdefekte

- **SLE ähnliches Syndrom (ca. 19,8 kb):** *C1QA* (0,9), *C1QB* (1,1), *C1QC* (0,8), *C1R* (2,2), *C1S* (2,4), *C3* (5,1), *C4B* (5,2), *C5* (5,0), *MASP2* (2,1)
- **Atypisches HUS (28 kb):** *ADAMTS13* (4,3), *C3* (5,1), *CD46*¹ (1,3), *CFD* (0,8), *CFH*² (3,6), *CFHR1*² (0,9), *CFHR2*² (0,8), *CFHR3*² (1,1), *CFHR4*² (1,7), *CFHR5*² (1,8), *CFI*¹ (2,0), *C4BPA* (2,0), *MMACHC* (0,9), *THBD* (1,7),
- **Fehlen/Verminderung von CH50 und AP50 (ca. 25 kb):** *C3* (5,1), *C5* (5,0), *C6* (3,0), *C7* (2,9), *C8A* (1,9), *C8B* (2,0), *C9* (1,8), *CFD* (0,8), *CFP* (1,4)
Weitere Gene (5,4 kb): *CFI* (1,8), *CFH* (3,6)
- **Angioödem (5,8 kb):** *CD59* (0,5), *SERPING1*² (3,4 kb), *F12*² (1,9)
- **Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (3,3 kb):** *CD55* (1,4 kb), *CD59* (0,5), *PIGA* (1,4)
- **weitere Gene (3,3 kb):** *COLEC11* (0,8), *FCN3* (0,9), *MASP1* (2,1),

Autoinflammatorische Erkrankungen

- **Hereditäre periodische Fiebersyndrome (25,5 kb):** *CARD14* (3,0), *IL36RN* (0,5), *LPIN2* (2,7), *MEFV*¹ (2,3), *MVK* (1,2), *NLRP3* (3,1), *NLRP12* (3,2), *NOD2* (3,1), *PLCG2*¹ (3,8), *PSTPIP1* (1,3), *TNFRSF1A* (1,3)
Weitere Gene: *ELANE* (0,8), *IL1RN* (0,5), *NLRP1* (4,4), *SLC29A3* (1,4)
- **Periostitis und Pustulosis (7,1 kb):** *CARD14* (3,0), *IL1RN* (0,5), *IL36RN* (0,5), *NOD2* (3,1)
- **Weitere autoinflammatorische Erkrankungen (7,3 kb):** *HFE* (1,0), *LPIN2* (2,7), *PSTPIP1* (1,3), *SH3BP2* (1,9), *SLC29A3* (1,4)

Blutbildungseffekt: Hämochromatose (ca. 7,1 kb)

- *HFE*¹ (1,0), *HFE2*¹ (0,9), *FTH1* (0,6), *HAMP*¹ (0,3), *SLC40A1*¹ (1,7), *TFR2*¹ (2,4)

Sonstiges

Nach Rücksprache kann eine weiterführende Paneldiagnostik für spezielle Fragestellungen angeboten werden.

Die Mutationssuche ≤ 25 kb kodierender Sequenz kann direkt mit einem Überweisungsschein (Muster 10) beauftragt werden. Die oben aufgeführten Gene können bei Bedarf individuell kombiniert werden (bitte unterstreichen, zur Orientierung sind die jeweiligen Größen in Klammern angegeben). Für ein Panel > 25 kb kann gerne ein Kostenvoranschlag angefordert werden bzw. ist nach Genehmigung durch die zuständige Krankenkasse möglich - wird dies gewünscht, benötigen wir für diesen Antrag neben der Einwilligungserklärung des Patienten auch ausführliche anamnestische und klinische Daten.

Kostenübernahme

- Überweisungsschein (10er Laborschein)
- Privat
- ASV-Fall (§116b SGB V)

- stationär
- teilstationär
- ambulant

Verantwortliche(r) Arzt/Ärztin Stempel oder Druckschrift

Name:
Anschrift:
Telefon:

Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gem. Gendiagnostikgesetz liegt ausgefüllt anbei

Für privat versicherte Patienten liegt die Kostenübernahmeerklärung* ausgefüllt anbei

* Bitte nutzen Sie unser Formular unter: <https://www.uniklinikum-jena.de/humangenetik/Begleitscheine.html>

Anmerkung: Genetische Untersuchungen belasten nicht das Budget des einsendenden Arztes.

Datum, Unterschrift: