



Patient(in) _____

Klinische Angaben

Voruntersuchungen des Patienten in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung

Familienanamnese positiv (*bitte Stammbaum beifügen*) negativ

Angaben zu eventuell vorhandenen Indexpatienten in der Familie, Voruntersuchung erfolgt?

Die Untersuchung ist diagnostisch prädiktiv auf Anlageträgerschaft

Material

Art des Materials	Datum Materialentnahme ____ . ____ . ____	Uhrzeit ____ : ____	Uhr
EDTA – Blut (5 – 10 ml)	Sonstiges nach Absprache _____		

Molekulargenetik (Prof. Dr. med. Min Ae Lee-Kirsch)

- | | | | |
|--------------------------|-----------------------------------------------|----------------|-----------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | TRES1 | (OMIM: 606609) | Chilblain Lupus, Aicardi - Goutières - Syndrom |
| <input type="checkbox"/> | RNASEH2B | (OMIM: 610326) | Aicardi - Goutières - Syndrom |
| <input type="checkbox"/> | RNASEH2C | (OMIM: 610330) | Aicardi - Goutières - Syndrom |
| <input type="checkbox"/> | RNASEH2A | (OMIM: 606034) | Aicardi - Goutières - Syndrom |
| <input type="checkbox"/> | SAMHD1 | (OMIM: 606754) | Chilblain Lupus, Aicardi - Goutières - Syndrom |
| <input type="checkbox"/> | ADAR | (OMIM: 146920) | Aicardi - Goutières - Syndrom |
| <input type="checkbox"/> | IFIH1 | (OMIM: 606951) | Aicardi - Goutières – Syndrom, Singleton-Merten Syndrom 1 |
| <input type="checkbox"/> | TMEM173 | (OMIM: 612374) | STING-assoziierte Vaskulopathie, Chilblain Lupus |
| <input type="checkbox"/> | CFTR | (OMIM: 602421) | Mukoviszidose |
| <input type="checkbox"/> | Weitere Gene / Sonstiges nach Absprache _____ | | |

Molekulargenetik (Prof. Dr. med. Angela Hübner)

- | | | | |
|--------------------------|-----------------------------------------------|----------------|---------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | AAAS | (OMIM: 231550) | Triple - A - Syndrom, AAAS |
| <input type="checkbox"/> | GMPPA | (OMIM: 615510) | Alacrimie, Achalasie, mentale Retardierung (AAMR) |
| <input type="checkbox"/> | Weitere Gene / Sonstiges nach Absprache _____ | | |

Molekulargenetik (Prof. Dr. med. Angela Rösen-Wolff)

- | | | | |
|--------------------------|-----------------------------------------------|----------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | CASP1 | (OMIM: 147678) | ICE - Fieber |
| <input type="checkbox"/> | CYBB | (OMIM: 300481) | Septische Granulomatose, CGD |
| <input type="checkbox"/> | NCF1 | (OMIM: 608512) | Septische Granulomatose, CGD |
| <input type="checkbox"/> | NLRP3 | (OMIM: 606416) | Familial cold-induced autoinflammatory syndrome (FCAS),
Muckle - Wells - Syndrom (MWS), CINCA |
| <input type="checkbox"/> | TNFRSF1A | (OMIM: 191190) | Periodisches Fieber, TNF-Rezeptor-assoziiertes
periodisches Syndrom (TRAPS) |
| <input type="checkbox"/> | Weitere Gene / Sonstiges nach Absprache _____ | | |

Für Rückfragen zur molekulargenetischen Diagnostik: Molekulargenetisches Labor, Tel.: 0351-458 16874