



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"/> | TREX1 | (OMIM: 606609) | Chilblain Lupus, Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS1),
retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukodystrophie (RVCL) |
| <input type="checkbox"/> | RNASEH2B | (OMIM: 610326) | Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS2) |
| <input type="checkbox"/> | RNASEH2C | (OMIM: 610330) | Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS3) |
| <input type="checkbox"/> | RNASEH2A | (OMIM: 606034) | Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS4) |
| <input type="checkbox"/> | SAMHD1 | (OMIM: 606754) | Chilblain Lupus, Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS5) |
| <input type="checkbox"/> | ADAR | (OMIM: 146920) | Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS6) |
| <input type="checkbox"/> | IFIH1 | (OMIM: 606951) | Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS7), Singleton-Merten-Syndrom 1 |
| <input type="checkbox"/> | TMEM173 | (OMIM: 612374) | STING-assoziierte Vaskulopathie (SAVI), Chilblain Lupus |
| <input type="checkbox"/> | ACP5 | (OMIM: 171640) | Spondyloenchondrodysplasie mit Immundysregulation |
| <input type="checkbox"/> | CECR1, ADA2 | (OMIM: 607575) | Polyarteritis nodosa, childhood-onset (PAN), Sneddon–Syndrom |
| <input type="checkbox"/> | IL36RN | (OMIM: 605507) | Psoriasis pustulosa |
| <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