





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

<b>Art des Materials</b>	<b>Datum Materialentnahme</b> ____ . ____ . ____	<b>Uhrzeit</b> ____ : ____ 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 (AGS1),<br>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),<br>Muckle - Wells - Syndrom (MWS), CINCA |
| <input type="checkbox"/> | TNFRSF1A                                      | (OMIM: 191190) | Periodisches Fieber, TNF-Rezeptor-assoziiertes<br>periodisches Syndrom (TRAPS)                   |
| <input type="checkbox"/> | Weitere Gene / Sonstiges nach Absprache _____ |                |  |

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