



Patient*innenname: _____ Geb.-Dat.: _____

Bitte die gewünschte Untersuchung ankreuzen

Ziel der Untersuchung

Bitte fügen Sie Kopien der molekulargenetischen Befunde bei.

Differentialdiagnostische Untersuchung

Familiäre Mutation bekannt ja ^[1] nein

Mutation: _____

(Gen) (Position)

Prädiktive Diagnostik (nach genetischer Beratung, GenDG, §7 I)

Mutation: _____

(Gen) (Position)

Testung auf Anlageträgerschaft ^[1]
 (rezessive Erkrankungen)

Mutation: _____

(Gen) (Position)

Wurde in den letzten 12 Monaten eine Panel-Diagnostik nach EBM 11.4.3 GOP11513 durchgeführt?

ja Wo? _____
 nein

ID	Basis-Diagnostik Kallmann/ Isolierter Hypogonadotroper Hypogonadismus (IHH)- unbestimmt
KS-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 15 krankheitsassoziierten Gene (24,43 kb): <i>ANOS1/KAL1*, CHD7*, FGF8, FGFR1*, GNRH1*, GNRHR*, HESX1, KISS1, KISS1R*, PROK2*, PROKR2*, SEMA3A, SOX10*, TAC3, TACR3</i> *einschließlich MLPA

ID	Kallmann-Syndrom (KS, bei Hypo- bzw. Anosmie)
KS-2	Gen-Panel ^[2] der folgenden 11 krankheitsassoziierten Gene (24,47 kb): <i>ANOS1/KAL1*, CHD7*, FEZF1, FGF8, FGFR1*, IL17RD, NSMF, PROK2*, PROKR2*, SEMA3A, SOX10*</i> *einschließlich MLPA

ID	Isolierter Hypogonadotroper Hypogonadismus (IHH, Normosmie)
IHH-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 15 krankheitsassoziierten Gene (25 kb): <i>CHD7*, FGF8, FGFR1*, GNRH1*, GNRHR*, HS6ST1, KISS1, KISS1R*, NSMF, POLR3B, PROK2*, PROKR2*, TAC3, TACR3, SRA1</i> *einschließlich MLPA

ID	Gesamtdiagnostik
KS-3	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 28 Gene ; 50,68 kb): <i>ANOS1/KAL1*, AXL, CCDC141, CHD7*, DUSP6, FEZF1, FGF8, FGF17, FGFR1*, FLRT3, GNRH1*, GNRHR*, HESX1, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R*, NSMF, POLR3B, PROK2*, PROKR2*, TAC3, TACR3, SEMA3A, SOX10*, SPRY4, SRA1, WDR11</i> *einschließlich MLPA

Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) – nur MLPA der Gene, ohne Sequenzanalyse									
<i>ANOS1/KAL1</i>	<i>CFTR</i>	<i>CHD7</i>	<i>FGFR1</i>	<i>GNRH1</i>	<i>GNRHR</i>	<i>KISS1R</i>	<i>PROK2</i>	<i>PROKR2</i>	

Einzelgendiagnostik / individuelles Panel		
Bitte kontaktieren Sie uns, damit wir gemeinsam die von Ihnen gewünschte Einzelgendiagnostik bzw. das individuelle Panel besprechen können.		
Kontakt:	PD Dr. Silke Kaulfuß, PD Dr. Silke Pauli,	Tel.: 0551 / 39-69019, Tel.: 0551 / 39-69015, E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de E-Mail: spauli@gwdg.de