

Indikation & Anamnese

Indikation / Verdachtsdiagnose: _____

Klinische Leitsymptome: _____

Vorausgegangene genetische Diagnostik: _____

Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen) Nein Ja, (bitte spezifizieren) _____

Bitte legen Sie die Ihnen vorliegenden wichtigsten Arztbriefe und Befunde in Kopie bei!

Stammbaum / Familienanamnese Konsanguinität: Ja Nein Ethnische Herkunft: _____

-  Indexpatient
- nicht betroffen
- betroffen
- Überträger
- verstorben
-  Elternpaar
-  Verwandtenehe
-  Schwangerschaft
-  Abort, Totgeburt
-  Geschlecht unbekannt
-  Eineiige Zwillinge
-  Zweieiige Zwillinge

Familienanamnese

Gibt es weitere Familienangehörige, die an derselben oder einer ähnlichen Erkrankung leiden bzw. litten wie Ihr Patient?

Ja Nein

Wenn ja, bitte Auflistung der betroffenen Familienmitglieder:

Name (falls Nennung gewünscht)	Verwandtschaftsgrad zum Patienten (z.B. Mutter)	Erkrankungsalter	Diagnose / Symptome

Vorausgegangene genetische Diagnostik: keine

Chromosomenanalyse / Array-CGH: _____

Sequenzierung der folgenden Gene: _____

Vorausgegangene Operationen:

Hämatopoetische Stammzelltransplantation*

Splenektomie

keine

*falls vor der Transplantation keine DNA oder Zellen aus Blut asserviert wurden, bitten wir um Zusendung von Untersuchungsmaterial aus nicht-hämatopoetischem Gewebe.

Klinische Informationen

Bitte geben Sie im folgenden Abschnitt klinische Informationen zu Ihrem Patienten an. Detaillierte klinische Informationen – auch über die Abwesenheit von Symptomen – erhöhen die Wahrscheinlichkeit, kausale Veränderungen durch unsere NGS-Analyse zu identifizieren und erleichtern die Interpretation der identifizierten Varianten. Zutreffendes bitte ankreuzen und ggf. spezifizieren:

Allgemeine Symptomatik

Erkrankungsbeginn im Alter von: _____

Bei Neugeborenen / Säuglingen:
Schwangerschaftsanamnese:

unauffällig

Frühgeburt: _____ SSW

Sonstiges zum Schwangerschaftsverlauf (z. B. Medikation): _____

Rezidivierendes Fieber

mit erhöhten Entzündungswerten infektassoziiert

ohne weitere Auffälligkeiten

begleitet von zusätzlichen Symptomen, und zwar: _____

Autoimmunität / Autoinflammation: _____

Infektanfälligkeit:
(inkl. Lokalisation und Häufigkeit)

Sonstiges:
(z.B. Haut- oder Lungenveränderungen)

Bisherige und aktuelle Therapie: _____

Blutwerte & immunologische Parameter

Bei auffälligem Befund veränderte Parameter bitte spezifizieren. Angaben gerne unter Verwendung von Symbolen, z.B. ↑ erhöht ↑↑ stark erhöht ↓ vermindert ↓↓ stark vermindert

Entzündungsparameter: unauffällig auffällig: _____

Antikörper: unauffällig auffällig: _____

Erregernachweise: nicht untersucht kein Nachweis
 Nachweis folgender Erreger: _____

SCID-Neugeborenenenscreening (TREC) unauffällig auffällig: _____

Hämatologie: unauffällig Lymphopenie
 Thrombozytopenie Anämie Neutropenie

Immunphänotypisierung: unauffällig auffällig: _____

Autoantikörper: keine Ja, folgende: _____

Oxidativer Burst (DHR-Test): unauffällig auffällig: _____

Komplementaktivität (CH50, AP50): unauffällig auffällig: _____

Enzymuntersuchungen:
(z. B. ADA, PNP) unauffällig auffällig: _____

Sonstige klinische Chemie unauffällig auffällig: _____

Sonstige (Immun-)spezialdiagnostik: _____
(z. B. Lymphozytenfunktionstests, Telomerlänge, Chromosomenbrüchigkeit)

Erscheinungsbild / sonstige Auffälligkeiten

keine Auffälligkeiten des äußeren Erscheinungsbildes

Anzeichen von (partiell) Albinismus: _____

Faziale Dysmorphiezeichen: _____

Skelettale Anomalien: _____

Entwicklungsverzögerung: _____

Mentale Retardierung: _____

Sonstige Auffälligkeiten: _____

Untersuchungsauftrag

Wir empfehlen, die high-coverage Anreicherung Deep Immunogenetics als zweite Stufe nach einer Exom- oder Paneluntersuchung durchzuführen.

Optionale Stufe 1: Exomanreicherung

Abnorme Lymphoproliferation (29 Gene, AID05)

EBV-Suszeptibilität mit Lymphoproliferation / ALPS

CARMIL2, CASP10, CASP8, CD27, CD70, CORO1A, CTPS1, FADD, FAS, FASLG, IL2RA, IL2RB, ITK, KRAS, LAT, LRBA, MAGT1, NFKB1, NRAS, PIK3CD, PIK3R1, PRKCD, RASGRP1, SH2D1A, STAT3, STK4, TET2, TNFRSF9, XIAP

Periodisches Fiebersyndrom mit/ohne Urtikaria (9 Gene, AID01)

ELANE, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, OTULIN, PSTPIP1, TNFRSF1A

Weitere autoinflammatorische Erkrankungen ohne Typ-I-Interferenopathien (35 Gene, AID02)

Inflammation mit Vaskulitis, Leitsymptom Inflammation der Gelenke/Knochen, Leitsymptom Inflammation der Haut

ADA2, ADAM17, AP1S3, ARPC1B, CARD11, CARD14, COPA, DPP9, ELF4, HAVCR2, HCK, IL1RN, IL36RN, LPIN2, LYN, NCKAP1L, NFKB1, NLR4, NLRP1, NOD2, OTULIN, PLCG2, POMP, PSMA3, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, RELA, RIPK1, SLC29A3, SYK, TNFAIP3

Weitere Gensets finden Sie auf den Einsendeformularen für Immundefekte und Blutbildungsdefekte.

Stufe 2: Deep Immunogenetics Anreicherung

Lymphoproliferation und Autoimmunität (47 Gene, DIG01)

ADA2, CARD11, CARMIL2, CASP10, CASP8, CBLB, CCL22, CD27, CD70, CDC42, CTLA4, CTPS1, DEF6, FADD, FAS, FASLG, HAVCR2, IKZF1, IKZF3, IL2RA, IL2RB, ITK, JAK2, JAK3, KRAS, LAT, LRBA, MAGT1, NCKAP1L, NFKB1, NRAS, PIK3CD, PIK3R1, PRKCD, PTEN, PTPN11, RASGRP1, SH2D1A, SOCS1, STAT1, STAT3, STAT5B, STK4, TET2, TNFRSF9, XIAP, ZAP70

Autoinflammation (60 Gene, DIG02)

ADA2, AP3B1, BACH2, CARD11, CARD14, CDC42, CEBPE, COPA, CTLA4, GATA2, HAVCR2, HCK, IFIH1, IL6ST, JAK1, LYN, LYST, NCKAP1L, NFKB1, NLR4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, OAS1, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CG, PLCG1, PLCG2, POMP, PRF1, PSMA3, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, RAB27A, RC3H1, RELA, RIPK1, SLC7A7, SOCS1, STAT1, STAT2, STAT4, STAT6, STING1, STX11, STXBP2, SYK, TLR8, TNFAIP3, TNFRSF1A, TREX1, UBA1, UNC13D, XIAP

Die Deep Immunogenetics Anreicherung umfasst 337 Gene. Falls Sie an einer individuellen Auswahl der unten gelisteten Gene interessiert sind, können Sie uns gerne kontaktieren.

ABL1, ACD, ADA, ADA2, AK2, AP3B1, ARID1A, ASXL1, ASXL2, ATM, ATR, ATRX, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BCL2, BCOR, BCORL1, BIRC3, BLM, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRCC3, BRIP1, BTK, CALR, CARD11, CARD14, CARMIL2, CASP10, CASP8, CBL, CBLB, CBLC, CCL22, CCND1, CD247, CD27, CD28, CD3D, CD3E, CD3G, CD48, CD70, CD79B, CD8A, CDC42, CDKN2A, CEBPA, CEBPE, CHD7, CIITA, COPA, COPG1, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CSNK1A1, CTC1, CTCF, CTLA4, CTPS1, CUX1, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, DCLRE1C, DDX41, DEF6, DIS3, DKC1, DNAJC21, DNMT3A, DOCK2, DUT, EFL1, EGR1, EP300, ERBIN, ERCC4, ERCC6L2, ETNK1, ETV6, EXOC3L2, EZH2, FADD, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANGC, FANCI, FANCL, FAS, FASLG, FBXW7, FCHO1, FERMT1, FLT3, FOXI3, FOXN1, FOXO1, FYN, G6PD, GATA1, GATA2, GNAS, GNB1, GRHL2, HAVCR2, HCK, HRAS, ICOS, ID3, IDH1, IDH2, IFIH1, IKBKB, IKZF1, IKZF3, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL6R, IL6ST, IL7R, IRF4, ITK, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KLHL6, KMT2A, KMT2D, KRAS, LAT, LCK, LCP2, LIG1, LIG4, LIPA, LRBA, LYN, LYST, MAD2L2, MAGT1, MALT1, MAP2K1, MAP3K14, MECOM, MEF2B, MPL, MPO, MSN, MTHFD1, MTR, MYC, MYD88, MYSM1, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NF1, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NLR4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, NOP10, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, OAS1, ORAI1, PALB2, PARN, PAX1, PAX5, PDGFRA, PDGFRB, PGM3, PHF6, PIGA, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG1, PLCG2, PNP, POMP, POT1, PPM1D, PRF1, PRKCD, PRKDC, PRPF40B, PRPF8, PSMA3, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, PTEN, PTPN11, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAD21, RAD51, RAD51C, RAF1, RAG1, RAG2, RASGRP1, RBM8A, RBSN, RC3H1, RECQL4, RELA, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOA, RIPK1, RMRP, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS15, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, RPSA, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SETBP1, SF1, SF3A1, SF3B1, SGK1, SH2B3, SH2D1A, SLC19A2, SLC46A1, SLC7A7, SLX4, SMC1A, SMC3, SOCS1, SRP54, SRP72, SRSF2, STAG2, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STING1, STK4, STX11, STXBP2, SUZ12, SYK, TAP1, TAP2, TAPBP, TBX1, TCN2, TERC, TERT, TET2, TFRC, THPO, TINF2, TLR8, TNFAIP3, TNFRSF1A, TNFRSF9, TP53, TREX1, TSR2, U2AF1, U2AF2, UBA1, UBE2T, UBR5, UNC13D, USB1, VAV1, WAS, WIPF1, WRAP53, WT1, XIAP, XPO1, XRCC2, ZAP70, ZCCHC8, ZEB2, ZRSR2

**Für Rückfragen und Beratung stehen wir Ihnen gern zur Verfügung.
Bitte wenden Sie sich an unser Diagnostik-Support-Team.**

www.cegat.de/diagnostic-support · diagnostic-support@cegat.de · Telefon +49 (0) 7071 565 44-55