

Auftrag zur Sequenzierung eines CMT-Panels

Zentrum Medizinische Genetik Würzburg, Biozentrum, Am Hubland, 97074 Würzburg



Patientendaten (ggf. Aufkleber):

M W
Name _____
Vorname _____ geb. _____

Kostenträger (bitte unbedingt ausfüllen!):

- GKV-Patienten ▶ bitte Ü-Schein 10 beilegen
- Selbstzahler, ambulant (GOÄ-Rechnung an Patienten)
Falls Kostenvoranschlag erforderlich, bitte anfordern.
- Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten)
Falls Kostenvoranschlag erforderlich, bitte anfordern.
- Abrechnung gemäß § 116b SGB V (nach EBM)
- GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik
GOÄ-Abrechnungen erfolgen über die Ärztliche Verrechnungsstelle Büdigen e.V.

Klinische Verdachtsdiagnose (bitte Befundkopie beilegen):

Informationen zur Eigen- und Familien-Anamnese:

Informationen zu den CMT-Panels:

Die Technik des „Next generation sequencing“ (NGS) erlaubt die parallele Analyse zahlreicher Gene in einem Untersuchungsansatz. Die CMT-Panels basieren auf einer „Whole Exome“-Sequenzierung. Es werden jedoch nur die Daten der ausgewählten genetischen Regionen ausgewertet. Unzureichend abgedeckte Regionen werden zusätzlich mittels klassischer Sanger-Sequenzierung analysiert.

Bitte kreuzen Sie unten das gewünschte Panel an.

Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen.

Dr. Eva Grauer, Tel: 0931-31-82118

Dr. Ann-Kathrin Zaum, Tel: 0931-31-83794

PD Dr. Simone Rost, Tel: 0931-31-84095 (Laborleitung)

MATERIAL: 5-10 ml EDTA-Blut, Röhrchen bitte eindeutig beschriften, bruchsicher verpacken; ohne Kühlung und möglichst innerhalb einer Woche versenden!

UNTERSUCHUNGSauftrag (bitte ankreuzen)

CMT1 (demyelinierend, erniedrigte NLG) + intermediäre CMT

1. Stufe: PMP22-MLPA (CMT1A)

2. Stufe: Sequenzierung

GJB1 (CMTX1), *PMP22* (CMT1A), *MPZ* (CMT1B), *LITAF* (CMT1C), *EGR2* (CMT1D), *NEFL* (CMT1F),

GDAP1 (CMT4A), *SH3TC2* (CMT4C), *PRX* (CMT4F), *FGD4* (CMT4H), *FIG4* (CMT4J)

DNM2 (CMTDIB), *YARS* (CMTDIC), *GNB4* (CMTDIF)

+ "Hot-Spot-Region" Exon 3 des *BSCL2*-Gens (HMNVA)

CMT2 (axonal, erniedrigte MAP-Amplituden) + intermediäre CMT

GJB1 (CMTX1), *MFN2* (CMT2A), *RAB7A* (CMT2B), *TRPV4* (CMT2C), *GARS* (CMT2D), *NEFL* (CMT2E),

HSPB1 (CMT2F), *MPZ* (CMT2I), *GDAP1* (CMT2K), *HSPB8* (CMT2L), *DNM2* (CMT2M), *AARS* (CMT2N),

LRSAM1 (CMT2P), *MME* (CMT2T), *HARS* (CMT2W), *LMNA* (CMT2B1), *COX6A1* (CMTRID)

+ "Hot-Spot-Region" Exon 3 des *BSCL2*-Gens (HMNVA)

Probenentnahme am: _____ durch: _____

Name der verantwortlichen ärztlichen Person (bitte in Druckschrift)

Datum

Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

Arztstempel

Wir dürfen die Untersuchung nur durchführen, wenn uns die Einwilligungserklärung des Patienten vorliegt:

<https://www.biozentrum.uni-wuerzburg.de/humangenetik/patientenversorgung/formulare/>