

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 Kostenvorschlag erforderlich, bitte anfordern.
- Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten)**
Falls Kostenvorschlag 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:

Tel: 0931-3184064, Fax: 0931-3184069

E-Mail: dna-labor@uni-wuerzburg.de

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

UNTERSUCHUNGSaufTRAG (bitte ankreuzen)

PMP22-MLPA

demyelinisierende und intermediäre CMT

1.Stufe: PMP22-MLPA, falls noch nicht erfolgt

2.Stufe: ABHD12, ARHGEF10, CNTNAP1, DCTN1, DNM2, DRP2, EGR2, FGD4, FIG4, GDAP1, GJB1, GNB4, HARS1, HSPB3, INF2, LITAF, MCM3AP, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, PLEKHG5, PMP2, PMP22, PTRH2, SBF2, YARS1

+ "Hot-Spot-Region" Exon 3 des BSCL2-Gens

axonale und intermediäre CMT

AARS1, AIFM1, ATP1A1, ATP7A, BAG3, CADM3, CNTNAP1, COA7, COX6A1, DCTN1, DCTN2, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DRP2, DYNC1H1, GARS1, GDAP1, GJB1, GNB4, HARS1, HINT1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KIF1B, KIF5A, LMNA, LRSAM1, MARS1, MCM3AP, MFN2, MME, MORC2, MPV17, MPZ, NEFH, NEFL, PDK3, PLEKHG5, PNKP, PRX, PTRH2, RAB7A, SBF1, SCO2, SH3TC2, SIGMAR1, SORD, SPTLC1, TRIM2, TRPV4, VWA1, WARS1, YARS1

+ "Hot-Spot-Region" Exon 3 des BSCL2-Gens

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/>