

# Auftrag zur molekulargenetischen Untersuchung

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)
- Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten)
- Abrechnung gemäß § 116b SGB V (nach EBM)
- GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik  
GOÄ-Abrechnungen erfolgen über die Ärztliche Verrechnungsstelle Büdigen e.V.

## Informationen zur Eigen- und Familienanamnese, sonstige Bemerkungen (bitte Befundkopie beilegen und, falls vorhanden, CK-Wert angeben):

## Informationen zur Diagnostik (bitte unbedingt ausfüllen!):

- Differentialdiagnostik (Symptome vorhanden)  
Gibt es genetische Vorbefunde?  Nein  
 Ja. Befunde bitte auflisten (ggf. Beiblatt oder Kopien beilegen)
- Prädiktive  Pränatale  Heterozygoten-Diagnostik  
Indexpatient bekannt:  Nein  Ja  
Verwandschaftsbeziehung: \_\_\_\_\_  
Mutation bekannt:  Nein  Ja  
Gen: \_\_\_\_\_ Mutation: \_\_\_\_\_  
Falls kein Indexpatient bekannt, Begründung für prädiktive Diagnostik: \_\_\_\_\_
- Angaben über die Wahrscheinlichkeit einer Anlagetragerschaft bzw. das verbleibende Lebenszeitrisko für die Erkrankung  
\_\_\_\_\_

## UNTERSUCHUNGSauftrag (bitte ankreuzen)

Bitte beachten Sie die gesonderten Auftragsformulare für Panel-Diagnostik auf unserer Internetseite: **Genpanels für Fanconi- & Tumorerkrankungen, Myopathien, Kraniosynostosen, CMTs, SPGs, Kardiomyopathien sowie Hörstörungen.**

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

### Neuromuskuläre Erkrankungen

- DMD/BMD (Del/Dup), (MLPA)
- DMD/BMD (Punktmutationen/Sequenzierung)
- Emery-Dreifuss Muskeldystrophie (aut. dom.)
- Emery-Dreifuss Muskeldystrophie (X-chr.)
- Fazio-skapulo-humerale MD 1 (FSHD1, D4Z4)
- Fazio-skapulo-humerale MD 2 (FSHD2, SMCHD1)
- Muskelhypertrophie (Myostatin)\*
- Myoadenylatdesaminase-M. (MAD-M.) (Hot spots)
- Okulo-pharyngeale Muskeldystrophie (OPMD)
- Rigid Spine Muskeldystrophie (SEPN1)
- Spinale Muskelatrophien (Typ I, II und III)
- Spino-bulbäre Muskelatrophie (Typ Kennedy)

### Myotubuläre Myopathien

- BIN1 (autosomal rezessiv)
- DNM2 (autosomal dominant)
- MTM1 (X-chromosomal)

### Myofibrilläre Myopathien (MFM)

- BAG3  FLNC
- CRYAB  MYOT
- DES  TTN (Hot spots)\*
- DNAJB6\*  LDB3 (ZASP)
- FHL1

### Distale Myopathien

- DES  FLNC
- DNAJB6\*  MYH7

### Myotone Dystrophien

- DM1 (Curschmann-Steinert)
- DM2 (Proximale myotone Myopathie)

### Strukturmyopathien – Maligne Hyperthermie

- Central Core Erkrankung (RYR1)
- Maligne Hyperthermie (RYR1/CACNA1S\*)
- Multi-Mini-Core-Erkrankung (SEPN1/RYR1)
- Nemaline Myopathie (ACTA1)

### Gliedergürtel-Muskeldystrophien

- Typ EDMD (LMNA)
- Typ RMD (CAV 3)
- Typ LGMD R1 (CAPN3)
- Typ LGMD R2 (DYSF)
- Typ LGMD R3 (SGCA)
- Typ LGMD R4 (SGCB)
- Typ LGMD R7 (TCAP)\*
- Typ LGMD R9 (FKRP)
- Typ LGMD R10 (TTN, Hot spots)
- Typ LGMD R12 (ANO5)

Bei Anforderung von mehreren Myopathie-Genen, bitte Formular für **Myopathie-Panel** verwenden.

### Neurodegenerative Erkrankungen

- Chorea Huntington (HTT)

### Gerinnungsstörungen

- Hämophilie A (F8)
- Hämophilie B (F9)
- Hereditäres Angioödem Typ I & II (Serping1)

### Hörstörungen

- CX26(GJB2)\*
- CX31(GJB6)\*
- STRC\*

### Kraniosynostosen

Das Auftragsformular für das Kraniosynostose-Panel finden Sie auf unserer Internetseite

### FGFR3-assoziierte Skelettdysplasien

- Achondroplasie (FGFR3)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Thanatophore Dysplasie (FGFR3)

### Extremitätenfehlbildungen

- Spalthand/-fuß\*  SHFM3\*,  SHFLD3\*
- TAR-Syndrom (Del 1q21.1; RBM8A)\*

### Sonstige

- Alkaptonurie (HGD)\*
- CMT 1A/HNPP, (PMP22, MLPA)\*
- Hypophosphatasie (ALPL)
- Kleinwuchs (SHOX)
- Lipodystrophie (LMNB2)\*
- Marfan-Syndrom (FBN1)
- Mikrodeletions-Screening (MLPA)
- Neurofibromatose (NF1)
- Polyzyst. Nierenerkrankung (PKD1, PKD2)
- Pyruvatkinase-Mangel (PKLR)

\* nicht akkreditierte Untersuchungen

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/>