

Auftrag zur Sequenzierung eines Myopathie-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.
- GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik**
GOÄ-Abrechnungen erfolgen über die Ärztliche Verrechnungsstelle Büdingen e.V.

Klinische Verdachtsdiagnose (bitte Befundkopie beilegen und, falls vorhanden, CK-Wert angeben):

Informationen zur Eigen- und Familien-Anamnese:

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

UNTERSUCHUNGSauftrag (bitte ankreuzen)

Informationen zum Myopathie-Panel:

Die Technik des „Next generation sequencing“ (NGS) erlaubt die parallele Analyse zahlreicher Gene in einem Untersuchungsansatz mittels sog. Panel-Diagnostik. Für unser **Myopathie-Panel** haben wir **65 Gene** zusammengefasst, die ursächlich für die häufigsten erblichen Formen von Muskelerkrankungen sein können. Das Myopathie-Panel ist in fünf Subpanels mit einer klinisch orientierten Auswahl an Genen unterteilt. Das Flussdiagramm auf unserer Internetseite kann Ihnen bei der Auswahl des Subpanels helfen (<https://www.biozentrum.uni-wuerzburg.de/humangenetik/patientenversorgung/diagnostikangebot/neuromuskulaere-erkrankungen-ngs>).

Bitte kreuzen Sie unten das gewünschte Subpanel an.

Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen:

Tel: 0931-3184064, Fax: 0931-3184069

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

Bitte beachten Sie auch unser Auftragsformular für **Einzelgen-Analysen** (z.B. BMD/DMD, FSHD1, SMA, etc.) und das Auftragsformular für **Exom-Sequenzierungen** für weitere Muskelgene auf unserer Internetseite:
<https://www.biozentrum.uni-wuerzburg.de/humangenetik/patientenversorgung/formulare/>

Muskeldystrophien (MD)

Emery-Dreifuss MD (aut. Dominant: *LMNA*; X-chromosomal: *EMD*)
Fazio-skapulo-humerale MD, Typ 2 (FSHD2: *SMCHD1*)
Rigid Spine Muskeldystrophie (*SEPN1*)
Bethlem-/Ullrich-Myopathie (*COL6A1, COL6A2, COL6A3*)
Muskeldystrophie Duchenne/Becker (DMD/BMD: *DMD*)

Strukturmyopathien

Nemaline Myopathien (*ACTA1, TNNT1, TPM2, TPM3*)
Myotubuläre (zentronukleäre) Myopathien (*BIN1, DNM2, MTM1, RYR1*)
Central-Core-, Multi-Mini-Core-Disease (*ACTA1, RYR1, SEPN1*)

Myofibrilläre und distale Myopathien

MFM (*BAG3, CRYAB, DES, DNAJB6, FHL1, FLNC, MYOT, LDB3*)
Distale Myopathien (*DES, DNAJB6, FLNC, KLHL9, MYH7, TIA1*)

Gliedergürtel-MD mit hohen CK-Werten (LGMD-A)

LGMD R1 (*CAPN3*), LGMD R2 (*DYSF*), LGMD R5 (*SGCG*), LGMD R3 (*SGCA*),
LGMD R4 (*SGCB*), LGMD R6 (*SGCD*), LGMD R7 (*TCAP*), LGMD R9 (*FKRP*),
LGMD R12 (*ANO5*), LGMD 1A (*MYOT*), LGMD 1C (*CAV3*), GSD2 (*GAA*),
GSD5 (*PYGM*), BMD/DMD (*DMD*)

Kongenitale und weitere Gliedergürtel-MD (LGMD-B)

LGMD R8 (*TRIM32*), LGMD R9 (*FKRP*), LGMD R11 (*POMT1*),
LGMD R13 (*FKTN*), LGMD R14 (*POMT2*), LGMD R15 (*POMGNT1*),
LGMD R16 (*DAG1*), LGMD R18 (*TRAPPC11*), LGMD R19 (*GMPGB*),
LGMD R20 (*ISPD*), LGMD 1B/EDMD (*LMNA*), LGMD D2 (*TNPO3*)

Gesamtes Myopathie-Panel

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/>