

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.
- 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 und, falls vorhanden, CK-Wert angeben):

Informationen zur Eigen- und Familien-Anamnese:

MATERIAL: 5-10 ml EDTA-Blut, Röhrchen bitte eindeutig beschriften, bruchsticher 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.

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

Dr. Yvonne Jelting, Tel: 0931-31-88551

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

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

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)
 inklusive DMD (bei EBM-Abrechnung: zusätzlich DMD-MLPA)

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, ZASP)
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)
 inklusive DMD (bei EBM-Abrechnung: zusätzlich DMD-MLPA)

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 (GMPPB),
LGMD R20 (ISPD), LGMD 1B/EDMD (LMNA), LGMD D2 (TNPO3)

Gesamtes Myopathie-Panel

inklusive DMD (bei EBM-Abrechnung: zusätzlich DMD-MLPA)

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/>