

# Auftrag zur Sequenzierung eines SPG-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 SPG-Panels:

Die Technik des „Next generation sequencing“ (NGS) erlaubt die parallele Analyse zahlreicher Gene in einem Untersuchungsansatz. Die SPG-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)

- autosomal-dominante und X-chromosomale SPG**  
*ADAR, ALDH18A1, ATL1\*, ATP2B4, BICD2, CPT1C, DNM2, ERLIN2, HSPD1, KIF1A, KIF5A, L1CAM, NIPA1, PLP1, REEP1, REEP2, RTN2, SLC16A2, SLC33A1, SPAST\*, SPG7, WASHC5, TUBB4A, ZFYVE27*  
+ "Hot-Spot-Region" Exon 3 des *BSCL2*-Gens

- autosomal-rezessive SPG**  
*ACP33 (SPG21), ALDH18A1, ALDH3A2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ATL1\*, B4GALNT1, BICD2, MTRFR, C19orf12, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, GAD1, GBA2, GJC2, GRID2, IBA57, KIF1A, KIF1C, KLC2, KLC4, MARS1, NT5C2, PGAP1, PNPLA6, REEP2, SPART, SPG7, SPG11, TECPR2, TFG, USP8, WDR48, ZFYVE26*

\* inkl. MLPA-Analyse

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/>