

# 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.

Bei komplexen SPGs bieten wir nach Rücksprache individuelle Panels passend zum klinischen Phänotyp an.

### Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen.

Dr. Eva Grauer, Tel: 0931-31-82118  
Dr. Ann-Kathrin Zaum, Tel: 0931-31-83794  
PD Dr. Simone Rost, Tel: 0931-31-84095 (Laborleitung)

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

## UNTERSUCHUNGSaufTRAG (bitte ankreuzen)

- überwiegend reine SPG, sporadisch/häufigste**  
*ATL1\** (SPG3A), *SPAST\** (SPG4), *CYP7B1* (SPG5A), *NIPA1* (SPG6), *PGN* (SPG7), *WASHC5* (SPG8), *KIF5A* (SPG10), *HSPD1* (SPG13), *REEP1* (SPG31), *PNPLA6* (SPG39), *AP5Z1* (SPG48), *REEP2* (SPG72)  
+ "Hot-Spot-Region" Exon 3 des *BSCL2*-Gens (SPG17)
- überwiegend reine SPG, autosomal-rezessiv**  
*CYP7B1* (SPG5A), *PGN* (SPG7), *DDHD1* (SPG28), *KIF1A* (SPG30), *PNPLA6* (SPG39), *AP5Z1* (SPG48), *CYP2U1* (SPG56), *KIF1C* (SPG58), *REEP2* (SPG72), *FARS2* (SPG77)
- überwiegend reine SPG, autosomal-dominant**  
*ATL1\** (SPG3A), *SPAST\** (SPG4), *NIPA1* (SPG6), *WASHC5* (SPG8), *KIF5A* (SPG10), *RTN2* (SPG12), *HSPD1* (SPG13), *REEP1* (SPG31), *SLC33A1* (SPG42), *REEP2* (SPG72)  
+ "Hot-Spot-Region" Exon 3 des *BSCL2*-Gens (SPG17)
- individuelles Panel bei komplexer SPG oder spastischer Ataxie** passend zum Phänotyp nach Rücksprache

\* 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/>