

Auftrag zur Sequenzierung eines CMT-Panels

Zentrum Medizinische Genetik Würzburg, Biozentrum, Am Hubland, 97074 Würzburg

Patientendaten (ggf. Aufkleber):

☐ M ☐ W

Name

Vorname

geb.

Klinische Verdachtsdiagnose (bitte Befundkopie beilegen):

Informationen zur Eigen- und Familien-Anamnese:

Kostenträger (bitte unbedingt ausfüllen!):

- ☐ GKV-Patienten ► **bitte Ü-Schein 10 beilegen**
- ☐ **Selbstzahler, ambulant (GOÄ-Rechnung an Patienten)**
Falls Kostenvoranschlag erforderlich, bitte anfordern.
- ☐ **Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten)**
Falls Kostenvoranschlag erforderlich, bitte anfordern.
- ☐ **GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik**
GOÄ-Abrechnungen erfolgen über die Ärztliche Verrechnungsstelle Büdigen e.V.

Informationen zu den CMT-Panels:

Die Technik des „Next generation sequencing“ (NGS) erlaubt die parallele Analyse zahlreicher Gene in einem Untersuchungsansatz. Die CMT-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, bruchstreu verpacken; ohne Kühlung und möglichst innerhalb einer Woche versenden!

UNTERSUCHUNGSauftrag (bitte ankreuzen)

☐ **PMP22-MLPA**

☐ **demyelinisierende und intermediäre CMT**

1.Stufe: PMP22-MLPA, falls noch nicht erfolgt

2.Stufe: ABHD12, ARHGEF10, CNTNAP1, DCTN1, DNM2, DRP2, EGR2, FGD4, FIG4, GDAP1, GJB1, GNB4, HARS1, HSPB3, INF2, LITAF, MCM3AP, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, PLEKHG5, PMP2, PMP22, PTRH2, SBF2, YARS1

+ "Hot-Spot-Region" Exon 3 des BSCL2-Gens

☐ **axonale und intermediäre CMT**

AARS1, AIFM1, ATP1A1, ATP7A, BAG3, CADM3, CNTNAP1, COA7, COX6A1, DCTN1, DCTN2, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DRP2, DYNC1H1, GARS1, GDAP1, GJB1, GNB4, HARS1, HINT1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KIF1B, KIF5A, LMNA, LRSAM1, MARS1, MCM3AP, MFN2, MME, MORC2, MPV17, MPZ, NEFH, NEFL, PDK3, PLEKHG5, PNKP, PRX, PTRH2, RAB7A, SBF1, SCO2, SH3TC2, SIGMAR1, SORD, SPTLC1, TRIM2, TRPV4, VWA1, WARS1, YARS1

+ "Hot-Spot-Region" Exon 3 des BSCL2-Gens

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/>