

Auftrag zur molekulargenetischen Untersuchung

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)
- Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten)
- GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik
GOÄ-Abrechnungen erfolgen über die Ärztliche Verrechnungsstelle Büdigen e.V.

Informationen zur Eigen- und Familienanamnese, sonstige Bemerkungen (bitte Befundkopie beilegen und, falls vorhanden, CK-Wert angeben):

Informationen zur Diagnostik (bitte unbedingt ausfüllen!):

- Differentialdiagnostik (Symptome vorhanden)
Gibt es genetische Vorbefunde? Nein
 Ja. Befunde bitte auflisten (ggf. Beiblatt oder Kopien beilegen)
- Prädiktive Pränatale Heterozygoten-Diagnostik
Indexpatient bekannt: Nein Ja
Verwandtschaftsbeziehung: _____
Mutation bekannt: Nein Ja
Gen: _____ Mutation: _____
Falls kein Indexpatient bekannt, Begründung für prädiktive Diagnostik: _____
- Angaben über die Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft bzw. das verbleibende Lebenszeitrisko für die Erkrankung

UNTERSUCHUNGSauftrag (bitte ankreuzen)

Bitte beachten Sie die gesonderten Auftragsformulare für Panel-Diagnostik auf unserer Internetseite: <https://www.biozentrum.uni-wuerzburg.de/humangenetik/patientenversorgung/formulare/>

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

Neuromuskuläre Erkrankungen

- DMD/BMD (Del/Dup), (MLPA)
- DMD/BMD (Punktmutationen/Sequenzierung)
- Emery-Dreifuss Muskeldystrophie (aut. dom.)
- Emery-Dreifuss Muskeldystrophie (X-chr.)
- Fazio-skapulo-humerale MD 1 (FSDH1, D4Z4)
- Fazio-skapulo-humerale MD 2 (FSDH2, SMCHD1)
- Muskelhypertrophie (Myostatin)*
- Okulo-pharyngeale Muskeldystrophie (OPMD)
- Rigid Spine Muskeldystrophie (SEPN1)
- Spinale Muskelatrophien (5q-assoziiert)
- Spino-bulbäre Muskelatrophie (Typ Kennedy)

Myotubuläre Myopathien

- BIN1 (autosomal rezessiv)
- DNM2 (autosomal dominant)
- MTM1 (X-chromosomal)

Myofibrilläre Myopathien (MFM)

- BAG3 FLNC
- CRYAB MYOT
- DES TTN (Hot spots)*
- DNAJB6* LDB3 (ZASP)
- FHL1

Distale Myopathien

- DES FLNC
- DNAJB6* MYH7

Myotone Dystrophien

- DM1 (Curschmann-Steinert)
- DM2 (Proximale myotone Myopathie)

Strukturmyopathien – Maligne Hyperthermie

- Central Core Erkrankung (RYR1)
- Maligne Hyperthermie (RYR1/CACNA1S)
- Multi-Mini-Core-Erkrankung (SEPN1/RYR1)
- Nemaline Myopathie (ACTA1)

Gliedergürtel-Muskeldystrophien

- Typ EDMD (LMNA)
- Typ RMD (CAV 3)
- Typ LGMD R1 (CAPN3)
- Typ LGMD R2 (DYSF)
- Typ LGMD R3 (SGCA)
- Typ LGMD R4 (SGCB)
- Typ LGMD R7 (TCAP)*
- Typ LGMD R9 (FKRP)
- Typ LGMD R10 (TTN, Hot spots)
- Typ LGMD R12 (ANO5)

Bei Anforderung von mehreren Myopathie-Genen, bitte Formular für **Myopathie-Panel** verwenden.

Neurodegenerative Erkrankungen

- Chorea Huntington (HTT)

Gerinnungsstörungen

- Hämophilie A (F8)
- Hämophilie B (F9)
- Hereditäres Angioödem Typ I & II (Serping1)

Hörstörungen

- CX26(GJB2)*
- CX30(GJB6)*
- STRC*

Kraniosynostosen

Das Auftragsformular für das Kraniosynostose-Panel finden Sie auf unserer Internetseite

FGFR3-assoziierte Skelettdysplasien

- Achondroplasie (FGFR3)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Thanatophore Dysplasie (FGFR3)

Extremitätenfehlbildungen

- Spalthand/-fuß* SHFM3* SHFLD3*
- TAR-Syndrom (Del 1q21.1; RBM8A)*

Sonstige

- Alkaptonurie (HGD)*
- CMT 1A/HNPP, (PMP22, MLPA)
- Hypophosphatasie (ALPL)
- Kleinwuchs (SHOX)
- Lipodystrophie (LMNB2)*
- Marfan-Syndrom (FBN1)
- Mikrodeletions-Screening (MLPA)
- Neurofibromatose (NF1)
- Polyzyst. Nierenerkrankung (PKD1, PKD2)
- Pyruvatkinase-Mangel (PKLR)

* nicht akkreditierte Untersuchungen

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.