

# 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.
- GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik**  
GOÄ-Abrechnungen erfolgen über die Ärztliche Verrechnungsstelle Büdingen 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!

## UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG (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:

Tel: 0931-3184065, Fax: 0931-31840650

E-Mail: [dna-labor@uni-wuerzburg.de](mailto:dna-labor@uni-wuerzburg.de)

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*)  
Muskeldystrophie Duchenne/Becker (DMD/BMD: *DMD*)

### **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*, *LDB3*)  
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*), BMD/DMD (*DMD*)

### **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 (*GMPGB*),  
LGMD R20 (*ISPD*), LGMD 1B/EDMD (*LMNA*), LGMD D2 (*TNPO3*)

### **Gesamtes Myopathie-Panel**

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.