

Auftrag zur molekulargenetischen Untersuchung

Institut für Klinische Genetik und Genommedizin, UKW, Biozentrum, Am Hubland, 97074 Würzburg

Patientendaten (ggf. Aufkleber):

☐ M ☐ W

Name _____

Vorname _____ geb. _____

Klinische Fragestellung und diagnostische Anforderung (individuelles Genpanel, siehe S.2):

Bei der Auswertung ist die Kenntnis des klinischen Bildes bzw. der Familienanamnese hilfreich. Hier können Sie Angaben über die Eigen- und Familienanamnese machen. Gerne können Sie auch ärztliche Unterlagen beifügen.

UNTERSUCHUNGSauftrag (bitte ankreuzen)

Bindegewebserkrankungen

Einzelgenanalysen/Stufendiagnostiken/Genpanels:

- ☐ 1) Marfan-Syndrom *FBN1* (Sequenzierung)
- ☐ 2) Marfan-Syndrom *FBN1* (Del/Dup)
- ☐ zusätzlich *TGFBR1* und *TGFBR2*
- ☐ Thorakale Aortenerweiterung: *ACTA2*, *COL3A1*, *FBN1*, *MYH11*, *MYLK*, *SMAD3*, *TGFBR2*, *TGFBR1&2*
- ☐ Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ: *COL3A1*
- ☐ Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer und Arthrochalasie-Typ: *COL5A1*, *COL5A2*, *COL1A1*, *COL1A2*
- ☐ Loeys-Dietz-Syndrom: *TGFBR2*, *TGFBR3*, *TGFBR1*, *TGFBR2*, *SMAD2*, *SMAD3*, *BGN*, *SLC2A10*

Kardiomyopathien / Herzrhythmusstörungen

Genpanels:

- ☐ Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC): *CDH2*, *CTNNA3*, *DES*, *DSC2*, *DSG2*, *DSP*, *JUP*, *MYH7*, *PKP2*, *PLN*, *TGFBR3*, *TMEM43*
- ☐ Brugada-Syndrom: *CACNA2D1*, *CACNB2*, *GPD1L*, *HCN4*, *KCNQ3*, *KCNE3*, *KCNJ8*, *RYR2*, *SCN1B*, *SCN3B*, *SCN5A*, *SCN10A*, *TRPM4*
- ☐ Dilatative Kardiomyopathie (DCM): *ABCC9*, *ACTC1*, *ANKRD1*, *BAG3*, *DES*, *DSP*, *EYA4*, *FLNC*, *GATAD1*, *JPH2*, *LAMA4*, *LDB3*, *LMNA*, *MYL2*, *MYL3*, *MYH6*, *MYH7*, *MYPN*, *NEBL*, *NEXN*, *PDLIM3*, *RAF1*, *RBM20*, *SCN5A*, *SGCD*, *TAZ*, *TCAP*, *TNNC1*, *TNNI3*, *TNNI2*, *TPM1*, *TTN*, *VCL*
- ☐ Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM): *ACTC1*, *ACTN2*, *ALPK3*, *ANKRD1*, *CALR3*, *CSRP3*, *FLNC*, *GLA*, *LAMP2*, *JPH2*, *MYBPC3*, *MYH6*, *MYH7*, *MYL2*, *MYL3*, *MYLK2*, *MYOZ2*, *MYPN*, *NEXN*, *PLN*, *PRKAG2*, *PTPN11*, *RAF1*, *RIT1*, *TCAP*, *TNNC1*, *TNNI3*, *TNNI2*, *TPM1*, *TTR*
- ☐ Katecholaminerge polymorphe ventr. Tachykardie (CPVT): *CALM1*, *CALM2*, *CALM3*, *CASQ2*, *KCNJ2*, *RYR2*, *TECRL*, *TRDN*
- ☐ Linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie (LVNC): *ACTC1*, *ACTN2*, *DTNA*, *DES*, *HCN4*, *LDB3*, *LMNA*, *MYH7*, *MYBPC3*, *NEXN*, *PRDM16*, *RBM20*, *RYR2*, *TAZ*, *TNNI2*, *TPM1*, *TTN*
- ☐ Long-QT-Syndrom (LQTS): *AKAP9*, *ANK2*, *CACNA1C*, *CALM1*, *CALM2*, *CALM3*, *KCNE1*, *KCNE2*, *KCNH2*, *KCNJ2*, *KCNJ5*, *KCNQ1*, *SCN4B*, *SCN5A*, *SNTA1*, *TRDN*
- ☐ Restriktive Kardiomyopathie (RCM): *ACTC1*, *BAG3*, *DES*, *FLNC*, *MYH7*, *MYL2*, *MYL3*, *MYPN*, *TNNI3*, *TNNI2*, *TPM1*, *TTN*, *TTR*

Kostenträger (bitte unbedingt ausfüllen!):

- | | |
|------------------------------------|------------------------------------|
| <u>Gesetzlich</u> | <u>Privat</u> |
| ☐ stationär | ☐ ambulant |
| ☐ OPS 1-942 | ☐ stationär |
| ☐ OPS 1-944 | |

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
Verwandschaftsbeziehung: _____
Mutation bekannt: ☐ Nein ☐ Ja
Gen: _____ Mutation: _____
- Falls kein Indexpatient bekannt, Begründung für prädiktive Diagnostik: _____
- Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen:
Tel: 0931-3184065, Fax: 0931-31840650
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!

Neuromuskuläre Erkrankungen / Myopathien

Einzelgenanalysen/Stufendiagnostiken:

- ☐ 1) Duchenne/Becker Muskeldystrophie DMD/BMD (Del/Dup)
 - ☐ 2) DMD/BMD (Punktmutationen/SNVs; Sequenzierung)
 - ☐ 1) Fazio-skapulo-humerale MD 1 (FSHD1, D4Z4)
 - ☐ 2) Fazio-skapulo-humerale MD 2 (FSHD2, SMCHD1)
 - ☐ Maligne Hyperthermie (RYR1/CACNA1S)
 - ☐ Myotone Dystrophie Typ1 (DM1, Curschmann-Steinert)
 - ☐ Myotone Dystrophie Typ2 (DM2, Proximale myotone Myopathie)
 - ☐ Spinale Muskelatrophie (5q-SMA)
 - ☐ Spino-bulbäre Muskelatrophie (SBMA Typ Kennedy)
- Genpanels:**
- ☐ Gliedergürtel-Muskeldystrophien, 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. SNVs)
 - ☐ Gliedergürtel-Muskeldystrophien, 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 (GMPPB), LGMD R20 (ISPD), LGMD 1B/EDMD (LMNA), LGMD D2 (TNPO3)
 - ☐ 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*)
 - ☐ Myofibrilläre und distale Myopathien:
MFM (*BAG3*, *CRYAB*, *DES*, *DNAJB6*, *FLH1*, *FLNC*, *MYOT*, *LDB3*)
Distale Myopathien (*DES*, *DNAJB6*, *FLNC*, *KLHL9*, *MYH7*, *TIA1*)
 - ☐ Strukturmyopathien:
Nemaline Myopathien (*ACTA1*, *TNNI1*, *TPM2*, *TPM3*),
Myotubuläre (zentronukleäre) Myopathien (*BIN1*, *DNM2*, *MTM1*, *RYR1*)
Central-Core-, Multi-Mini-Core-Disease (*ACTA1*, *RYR1*, *SEPN1*)

Neurodegenerative Erkrankungen

Einzelgenanalyse:

- ☐ Chorea Huntington (HTT)

Neuropathien	Schwerhörigkeit / Hörstörungen
Einzelgenanalysen/Stufendiagnostiken:	Einzelgenanalysen/Stufendiagnostiken/Genpanels:
☐ 1) CMT1A, HNPP (<i>PMP22</i>, <i>MLPA</i>) ☐ 2) demyelinisierende und intermediäre CMT: <i>ABHD12, ARHGEF10, BSCL2, 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</i>	☐ 1) DFNB1A: <i>CX26 (GJB2)</i>, <i>CX30 (GJB6)</i> ☐ 2) DFNB16: <i>STRC</i> ☐ nicht syndromale Mittelfrequenz-Hörstörungen (NSMFHL): <i>CCDC50, CEACAM16, COL11A2, EYA4,TECTA, SLC44A4</i> ☐ auditorische Neuropathie (ANS): <i>AIFM1, ATP1A3, ATP11A, DIAPH3, OTOF</i> ☐ nicht syndromale x-chromosomale Hörstörungen (NSXHL) <i>AIFM1, COL4A6, GRASP2, PRPS1, POU3F4, SMPX</i>
Genpanels:	
☐ axonale und intermediäre CMT: <i>AARS1, AIFM1, ATP1A1, ATP7A, BAG3, BSCL2, 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</i> ☐ autosomal-dominante und X-chromosomale SPG: <i>ADAR, ALDH18A1, ATL1*, ATP2B4, BSCL2, BICD2, CPT1C, DNM2, ERLIN2, HSPD1, KIF1A, KIF5A, L1CAM, NIPA1, PLP1, REEP1, REEP2, RTN2, SLC16A2, SLC33A1, SPAST*, SPG7, WASHC5, TUBB4A, ZFYVE27; *inkl. MLPA</i> ☐ autosomal-rezessive SPG: <i>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</i>	☐ nicht syndromale rezessive Hörstörungen (NSARHL): <i>ADCY1, AFG2B, BDP1, BSND, CABP2, CDC14A, CDH23, CEACAM16, CEMIP, CEP250, CIB2, CLDN9, CLDN14, CLIC5, CLRN2, COCH, COL11A2, DCDC2, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRP1, ESRRB, GAB1, GAS2, GDF6, GIPC3, GJB2, GJB6, GPR156, GPSM2, GRAP, GRXCR1, GRXCR2, HGF, ILDR1, KARS1, LHFPL5, LRTOMT, LOXHD1, LRP5, MERVELD2, MET, MINAR2, MPZL2, MSRB3, MYO3A, MYO6, MYO7A, MYO15A, NARS2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, PCDH15, PDZD7, PKHD1L1, PJVK, PNPT1, PPIP5K2, PTPRQ, RDX, RIPOR2, ROR1, S1PR2, SERPINB6, SLC22A4, SLC26A4, SLC26A5, SPNS2, STX4, SYNE4, TBC1D24,TECTA, TMC1, TMEM132E, TMIE, TMPRSS3, TMTC4, TRIOBP, TPRN, TSPEAR, USH1C, USH1G, WBP2, WHRN</i> ☐ nicht syndromale dominante Hörstörungen (NSADHL): <i>ABCC1, ACTG1, ATP2B2, ATP11A, ATOH1, CCDC50, CD164, CEACAM16, COCH, COL11A1, COL11A2, CRYM, DIABLO, DIAPH1, DMXL2, DSPP, ELMOD3, EPHA10, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, GREB1L, GRHL2, GSDME, HOMER2, KCNQ4, IFLNR1, KITLG, LMX1A, MAP1B, MCM2, MIR96, MYH9, MYH14, MYO3A, MYO6, MYO7A, NCOA3, NLRP3, OSBPL2, P2RX2, PDE1C, PI4KB, PLS1, POU4F3, PTPRQ, RIPOR2, REST, SCD5, SIX1, SLC12A2, SLC17A8, SLC44A4, TBC1D24,TECTA, THOC1, TJP2, TMC1, TNC, TRRAP, USP48, WFS1</i>
Kraniosynostosen und assoziierte Syndrome	
Genpanels:	
☐ Kraniosynostose Syndrome: Carpenter Syndrom 1 und 2 (<i>RAB23, MEGF8</i>), Greig-Cephalosyndaktylie Syndrom (<i>GLI3</i>), Crouzon Syndrom (<i>FGFR2</i>), Pfeiffer Syndrom (<i>FGFR1, FGFR2</i>); Münke-Syndrom / Crouzon mit acanthosis nigricans (<i>FGFR3</i>), Kraniosynostose 1-4 (<i>TWIST1, MSX2, TCF12, ERF</i>) ☐ kraniofaziale Fehlbildungen: Cleidocraniale Dysplasie (<i>RUNX2</i>), Cranioektodermale Dysplasie 1-4 (<i>IFT22, WDR35, IFT43, WDR19</i>), Frontonasale Dysplasie (<i>ALX4</i>), LADD-Syndrom (<i>FGF10</i>), Orofaziale Spalte 11 (<i>BMP4</i>) ☐ seltene mit Kraniosynostose assoziierte Syndrome: <i>Antley-Bixler Syndrom (POR), Baller-Gerold Syndrom (RECQL4), Bohring-Opitz Syndrom (ASXL1), Craniofrontonasale Dysplasie (EFNB1), Kraniosynostose und dentale Anomalien (IL11RA), Kraniosynostose 6 (ZIC1), Shprintzen Goldberg Kraniosynostose Syn. (SKI), Trigonocephalie (FREM1)</i>	☐ syndromale Hörstörungen (SHL): ☐ Usher-Syndrom Typ 1 (<i>CDH23, MYO7A, PCDH15, USH1C, USH1G</i>) ☐ Usher-Syndrom Typ 2 (<i>ADGRV1, USH2A, WHRN</i>) ☐ Pendred-Syndrom (<i>SLC26A4, FOXI1, KCNJ10</i>) ☐ Waardenburg-Syndrom (<i>EDNRB, EDN3, KITLG, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10</i>) ☐ Branchio-oto-renal-Syndrom (<i>EYA1, SIX1 SIX5</i>) ☐ Heimler-Syndrom (<i>PEX1, PEX6, PEX26</i>) ☐ Perrault-Syndrom (<i>CLPP, ERAL1, HARS2, HSD17B4, LARS2, PEX6, TWNK</i>) ☐ Stickler-Syndrom (<i>COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A1, COL11A2</i>)