

Auftrag zur molekulargenetischen Untersuchung

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

Patientendaten (ggf. Aufkleber):

☐ M ☐ W

Name _____

Vorname _____ geb. _____

Kostenträger (bitte unbedingt ausfüllen!):

Gesetzlich	Privat
☐ ambulant	☐ ambulant
☐ stationär	☐ stationär
☐ OPS 1-942	
☐ OPS 1-944	

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.

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: _____

Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen:
Tel: 0931-201-29931, Fax: 0931-201-6029931
E-Mail: Diagnostik_KGGM@ukw.de

UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG (bitte ankreuzen)

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

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, TGFB2, TGFBR1&2
☐ Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ: *COL3A1*
☐ Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer und Arthrochalasie-Typ:
COL5A1, COL5A2, COL1A1, COL1A2
☐ Loeys-Dietz-Syndrom:
TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, SMAD2, SMAD3, BGN, SLC2A10

Kardiomyopathien / Herzrhythmusstörungen

Genpanels:

- ☐ Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC):
CDH2, CTNNA3, DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, MYH7, PKP2, PLN, TGFB3, TMEM43
- ☐ Brugada-Syndrom:
CACNA2D1, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, 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, TNNT2, 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, TNNT2, 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, TNNT2, 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, TNNT2, TPM1, TTN, TTR

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)
☐ Okulo-pharyngeale Muskeldystrophie (OPMD)

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, FHL1, FLNC, MYOT, LDB3*)
Distale Myopathien (*DES, DNAJB6, FLNC, KLHL9, MYH7, TIA1*)
- ☐ Strukturmyopathien:
Nemaline Myopathien (*ACTA1, TNNT1, 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

Einzelgenanalysen/Stufendiagnostiken:

☐ 1) CMT1A, HNPP (PMP22, MLPA)

☐ 2) demyelinisierende und intermediäre CMT:
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

Genpanels:

☐ axonale und intermediäre CMT:
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

☐ autosomal-dominante und X-chromosomale SPG:
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

☐ autosomal-rezessive SPG:
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

Kraniosynostosen und assoziierte Syndrome

Genpanels:

☐ Kraniosynostose Syndrome[#]:
Carpenter Syndrom 1 und 2 (RAB23, MEGF8), Greig-Cephalosyndaktylie Syndrom (GLI3), Crouzon Syndrom (FGFR2), Pfeiffer Syndrom (FGFR1, FGFR2); Münke-Syndrom / Crouzon mit acanthosis nigricans (FGFR3), Kraniosynostose 1-4 (TWIST1, MSX2, TCF12, ERF)

☐ kraniofaziale Fehlbildungen[#]:
Cleidocraniale Dysplasie (RUNX2), Cranioektodermale Dysplasie 1-4 (IFT22, WDR35, IFT43, WDR19), Frontonasale Dysplasie (ALX4), LADD-Syndrom (FGF10), Orofaziale Spalte 11 (BMP4)

☐ seltene mit Kraniosynostose assoziierte Syndrome[#]:
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), Trigenocephalie (FREM1)

* nicht akkreditierte Untersuchungen

☐ Analyse eines individualisierten Genpanels

➤ Bitte geben Sie die zu analysierenden Gene in folgender Tabelle an. Sie können auch Genlisten beifügen.

➤ Gerne sind wir bei der Auswahl der Gene behilflich.

Schwerhörigkeit / Hörstörungen

Einzelgenanalysen/Stufendiagnostiken/Genpanels:

☐ 1) DFNB1A: CX26 (GJB2), CX30 (GJB6)

☐ 2) DFNB16: STRC[#]

☐ nicht syndromale Mittelfrequenz-Hörstörungen (NSMFHL):
CCDC50, CEACAM16, COL11A2, EYA4, TECTA, SLC44A4

☐ auditorische Neuropathie (ANS):
AIFM1, ATP1A3, ATP11A, DIAPH3, OTOF

☐ nicht syndromale x-chromosomale Hörstörungen (NSXHL)
AIFM1, COL4A6, GRASP2, PRPS1, POU3F4, SMPX

☐ nicht syndromale rezessive Hörstörungen (NSARHL):
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

☐ nicht syndromale dominante Hörstörungen (NSADHL):
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

☐ syndromale Hörstörungen (SHL):

☐ Usher-Syndrom Typ 1 (CDH23, MYO7A, PCDH15, USH1C, USH1G)

☐ Usher-Syndrom Typ 2 (ADGRV1, USH2A, WHRN)

☐ Pendred-Syndrom (SLC26A4, FOXI1, KCNJ10)

☐ Waardenburg-Syndrom (EDNRB, EDN3, KITLG, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10)

☐ Branchio-oto-renal-Syndrom (EYA1, SIX1 SIX5)

☐ Heimler-Syndrom (PEX1, PEX6, PEX26)

☐ Perrault-Syndrom (CLPP, ERAL1, HARS2, HSD17B4, LARS2, PEX6, TWNK)

☐ Stickler-Syndrom (COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A1, COL11A2)

Probenentnahme am: _____ durch: _____

Name der verantwortlichen ärztlichen Person (bitte in Druckschrift)

Datum

Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

Arztstempel



Das molekulargenetische Labor des Instituts für Klinische Genetik und Genommedizin ist akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024.

Die Akkreditierung gilt für den in der Urkundenanlage D-ML-13450-02 festgelegten Umfang.

FB 0500.22, V.03/2026

Seite 2 von 2