

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!):

<u>Gesetzlich</u>	<u>Privat</u>
<input type="checkbox"/> ambulant	<input type="checkbox"/> ambulant
<input type="checkbox"/> stationär	<input type="checkbox"/> stationär
<input type="checkbox"/> OPS 1-942	
<input type="checkbox"/> 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, bruchsicher 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 TGFBFR1 und *TGFBFR2*
- Thorakale Aortenerweiterung:
ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFBFR1&2
- Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ: *COL3A1*
- Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer und Arthrochalasie-Typ:
COL5A1, COL5A2, COL1A1, COL1A2
- Loews-Dietz-Syndrom:
TGFB2, TGFB3, TGFBFR1, TGFBFR2, SMAD2, SMAD3, BGN, SLC2A10

Kardiomyopathien / Herzrhythmusstörungen

Genpanels:

- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC):
CDH2, CTNNA3, DES, DSC2, DSG2, 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
- 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, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN, PRDM16, RBM20, RYR2, TAZ, TNNT2, TPM1, TTN
- 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)

<p>Neuropathien</p> <p>Einzelgenanalysen/Stufendiagnostiken:</p> <p><input type="checkbox"/> 1) CMT1A, HNPP (<i>PMP22, MLPA</i>)</p> <p><input type="checkbox"/> 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, MTRR2, NDRG1, NEFL, PLEKHG5, PMP2, PMP22, PTRH2, SBF2, YARS1</i></p> <p>Genpanels:</p> <p><input type="checkbox"/> 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></p> <p><input type="checkbox"/> 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></p> <p><input type="checkbox"/> 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></p>	<p>Schwerhörigkeit / Hörstörungen</p> <p>Einzelgenanalysen/Stufendiagnostiken/Genpanels:</p> <p><input type="checkbox"/> 1) DFNB1A: <i>CX26 (GJB2), CX30 (GJB6)</i></p> <p><input type="checkbox"/> 2) DFNB16: <i>STRC#</i></p> <p><input type="checkbox"/> nicht syndromale Mittelfrequenz-Hörstörungen (NSMFHL): <i>CCDC50, CEACAM16, COL11A2, EYA4, TECTA, SLC44A4</i></p> <p><input type="checkbox"/> auditorische Neuropathie (ANS): <i>AIFM1, ATP1A3, ATP11A, DIAPH3, OTOF</i></p> <p><input type="checkbox"/> nicht syndromale x-chromosomale Hörstörungen (NSXHL) <i>AIFM1, COL4A6, GRASP2, PRPS1, POU3F4, SMPX</i></p> <p><input type="checkbox"/> 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, GSPM2, 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, PJKV, PNPT1, PPIP5K2, PTPRQ, RDX, RIPOR2, ROR1, S1PR2, SERPINB6, SLC22A4, SLC26A4, SLC26A5, SPNS2, STX4, SYNE4, TBC1D24, TECTA, TMC1, TMEM132E, TMIE, TMRSS3, TMTCA, TRIOBP, TPRN, TSPEAR, USH1C, USH1G, WBP2, WHRN</i></p> <p><input type="checkbox"/> 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></p> <p><input type="checkbox"/> syndromale Hörstörungen (SHL):</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Usher-Syndrom Typ 1 (<i>CDH23, MYO7A, PCDH15, USH1C, USH1G</i>) <input type="checkbox"/> Usher-Syndrom Typ 2 (<i>ADGRV1, USH2A, WHRN</i>) <input type="checkbox"/> Pendred-Syndrom (<i>SLC26A4, FOXI1, KCNJ10</i>) <input type="checkbox"/> Waardenburg-Syndrom (<i>EDNRB, EDN3, KITLG, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10</i>) <input type="checkbox"/> Branchio-oto-renal-Syndrom (<i>EYA1, SIX1 SIX5</i>) <input type="checkbox"/> Heimler-Syndrom (<i>PEX1, PEX6, PEX26</i>) <input type="checkbox"/> Perrault-Syndrom (<i>CLPP, ERAL1, HARS2, HSD17B4, LARS2, PEX6, TWNK</i>) <input type="checkbox"/> Stickler-Syndrom (<i>COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A1, COL11A2</i>) 															
<p>Kraniosynostosen und assoziierte Syndrome</p> <p>Genpanels:</p> <p><input type="checkbox"/> 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 <i>acanthosis nigricans (FGFR3)</i>, Kraniosynostose 1-4 (<i>TWIST1, MSX2, TCF12, ERF</i>)</p> <p><input type="checkbox"/> 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>)</p> <p><input type="checkbox"/> seltene mit Kraniosynostose assoziierte Syndrome#: <i>Antley-Bixler Syndrom (POR)</i>, <i>Baller-Gerold Syndrom (RECQL4)</i>, <i>Bohring-Opitz Syndrom (ASXL1)</i>, <i>Craniofrontonasale Dysplasie (EFNB1)</i>, <i>Kraniosynostose und dentale Anomalien (IL11RA)</i>, <i>Kraniosynostose 6 (ZIC1)</i>, <i>Shprintzen Goldberg Kraniosynostose Syn. (SKI)</i>, <i>Trigonocephalie (FREM1)</i></p>	<p><input type="checkbox"/> Analyse eines individualisierten Genpanels</p> <p>➢ Bitte geben Sie die zu analysierenden Gene in folgender Tabelle an. Sie können auch Genlisten beifügen.</p> <p>➢ Gerne sind wir bei der Auswahl der Gene behilflich.</p> <table border="1" style="width:100%; border-collapse: collapse; margin-top: 10px;"> <tr><td style="width:30%; height: 20px;"></td><td style="width:30%; height: 20px;"></td><td style="width:30%; height: 20px;"></td></tr> <tr><td style="height: 20px;"></td><td style="height: 20px;"></td><td style="height: 20px;"></td></tr> <tr><td style="height: 20px;"></td><td style="height: 20px;"></td><td style="height: 20px;"></td></tr> <tr><td style="height: 20px;"></td><td style="height: 20px;"></td><td style="height: 20px;"></td></tr> <tr><td style="height: 20px;"></td><td style="height: 20px;"></td><td style="height: 20px;"></td></tr> </table>															
<p>* nicht akkreditierte Untersuchungen</p>																
<p>Probenentnahme am: _____ durch: _____</p> <p>_____ Name der verantwortlichen ärztlichen Person (bitte in Druckschrift)</p> <p>_____ Datum</p> <p>_____ Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person</p> <p style="text-align: right;">_____ Arztstempel</p>																