

**Institut für Humangenetik und MVZ UKMD gGmbH**

Prof. Dr. med. Martin Zenker, Dr. med. Ina Schanze

Leipziger Str. 44

39120 Magdeburg

Telefon: 0391/67-15062

Fax: 0391/67-15066

http://www.med.uni-magdeburg.de/ihg

Barcode - bitte Feld nicht beschreiben

## Auftrag zur molekulargenetischen Untersuchung

⇒ **bitte Einwilligung nach GenDG beilegen!**

Patientendaten (ggf. Aufkleber)	Einsender (ggf. Stempel)
Name:  Vorname:  Geburtsdatum: männl. <input type="checkbox"/> weibl. <input type="checkbox"/> Schwangerschaft: nein <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> (ggf. ____SSW)	Name:  Adresse:  Tel.-Nr:
Kostenträger	Untersuchungszweck
<input type="checkbox"/> GKV-Patient/-in > bitte Ü-Schein für Labor (Muster 10) beilegen <input type="checkbox"/> Selbstzahler <input type="checkbox"/> ambulant <input type="checkbox"/> stationär <input type="checkbox"/> Rechnung an Krankenhaus	<input type="checkbox"/> differentialdiagnostisch <input type="checkbox"/> prädiktiv / Heterozygotendiagnostik <input type="checkbox"/> pränatal
Probenmaterial	Familienangehörige / Indexpatient
Entnahmedatum: <input type="checkbox"/> EDTA-Blut <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> Sonstiges (bitte differenzieren) .....	
Indikation/Fragestellung	
<p><i>weitere Angaben sowie Stammbaumskizze bitte ggf. auf der Rückseite vermerken</i></p>	

Name des Patienten: .....

Untersuchungsauftrag (bitte ankreuzen ☒)	
<p><b>Neurogenetik</b></p> <p><b>Muskeldystrophien</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Fazio-skapulo-humerale Muskeldystrophie1, FSHD1*** (D4Z4-Repeat-Kontraktion)</li><li><input type="checkbox"/> Muskeldystrophie Duchenne / Becker (DMD-Sequenzierung und -Deletionscreening)</li><li><input type="checkbox"/> Myotone Dystrophie, DM1 (Repeatexpansion DMPK)***</li><li><input type="checkbox"/> Proximale Myotone Myopathie, PROMM, DM2*** (Repeatexpansion ZNF9)</li></ul> <p><b>Muskelatrophien</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Spinobulbäre Muskelatrophie, SBMA (Repeatexpansion AR-Gen)</li><li><input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie (SMN1-Deletion)</li></ul> <p><b>Myotonie/periodische Lähmung</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Myotonia congenita, autosomal dominant (Thomson) (CLCN1)</li><li><input type="checkbox"/> Myotonia congenita, autosomal rezessiv (Becker) (CLCN1)</li><li><input type="checkbox"/> Paramyotonia congenita Von Eulenburg (PMC) (SCN4A)</li><li><input type="checkbox"/> Hyperkalämische Lähmung Typ 2 (SCN4A)</li><li><input type="checkbox"/> Hypokalämische Lähmung Typ 1 und Typ 2 (SCN4A)</li></ul> <p><b>Neuropathien</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> FraX-Tremor-Ataxie-Syndrom, FXTAS*** (Repeatexpansion FMR1)</li><li><input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch-sensorische Neuropathie Typ I, <input type="checkbox"/> PMP22-Duplikation (HMSN1A) Spezielle Gensequenzierungen: <input type="checkbox"/> GJB1/CX32 <input type="checkbox"/> PMP22 <input type="checkbox"/> MPZ <input type="checkbox"/> MFN2</li><li><input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch-sensorische Neuropathie, dominant intermediär mit Nephropathie (CMTDIE) (INF2)</li><li><input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch-sensorische Neuropathie, X-gebunden (CMTX1)</li><li><input type="checkbox"/> Tomakulöse Neuropathie (HNPP) <input type="checkbox"/> PMP22-Deletion <input type="checkbox"/> PMP22-Sequenzierung</li></ul>	<p><b>Demenz/ALS/Mentale Retardierung</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Alzheimer'sche Erkrankung („Frühformen“) (AD1, AD3, AD4) <input type="checkbox"/> APP <input type="checkbox"/> PSEN1 <input type="checkbox"/> PSEN2</li><li><input type="checkbox"/> Amyotrophe Lateralsklerose, ALS <input type="checkbox"/> SOD1 <input type="checkbox"/> FUS/TLS <input type="checkbox"/> TARDBP/TBP43 <input type="checkbox"/> UBQLN2 <input type="checkbox"/> VAPB <input type="checkbox"/> VCP <input type="checkbox"/> C9ORF72 Repeat-Exp.</li><li><input type="checkbox"/> Frontotemporale Demenz <input type="checkbox"/> MAPT <input type="checkbox"/> GRN <input type="checkbox"/> PSEN1 <input type="checkbox"/> VCP <input type="checkbox"/> C9ORF72 Repeat-Exp.</li><li><input type="checkbox"/> Hereditäre diffuse Leukenzephalopathie mit Sphäroiden (HDLS) (CSF1R)</li><li><input type="checkbox"/> Chorea Huntington (Repeatexpansion HD-Gen)</li><li><input type="checkbox"/> Zerebrale Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukenzephalopathie (CADASIL) (NOTCH3)</li><li><input type="checkbox"/> Fragiles-X-Syndrom (FraX)*** (Repeatexpansion FMR1)</li></ul> <p><b>Weitere Erkrankungen</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Morbus Fabry (GLA)</li><li><input type="checkbox"/> Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)</li><li><input type="checkbox"/> Neuronale Ceroidlipofuszinose Typ 4B (adulte autosomal-dominante Form) (DNAJC5)</li><li><input type="checkbox"/> Periventrikuläre noduläre Heterotopie (FLNA)</li></ul> <p><b>Epilepsie / paroxysmale Störungen</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Familiäre benigne infantile Anfälle (PRRT2)</li><li><input type="checkbox"/> Paroxysmale kinesio gene Dyskinesie (PRRT2)</li><li><input type="checkbox"/> Dravet-Syndrom (SMEI, schwere myoklonische Epilepsie) <input type="checkbox"/> SCN1A <input type="checkbox"/> PCDH19</li><li><input type="checkbox"/> Generalised Epilepsy with febrile seizures plus (GEFS) (SCN1A)</li><li><input type="checkbox"/> Epileptische Enzephalopathie <input type="checkbox"/> STXBP1 <input type="checkbox"/> KCNQ2 <input type="checkbox"/> SCN2A <input type="checkbox"/> CDKL5</li><li><input type="checkbox"/> Epilepsie (idiopathisch generalisiert) (SLC2A1)</li></ul>
Molekulargenetische Vorbefunde / Stammbaum und ggf. weitere Angaben	

**Material: EDTA-Blut 3 - 5 ml (für mit \*\*\* gekennzeichnete Analysen mindestens 5 ml!)**