

Barcode - bitte Feld nicht beschreiben

--

⇒ **bitte Einwilligung nach GenDG beilegen!**

Seite 1 von 2

Name des Patienten:

Untersuchungsauftrag (bitte ankreuzen ☒)	
Neurogenetik Muskeldystrophien ☐ Fazio-skapulo-humerales Muskeldystrophie1, FSHD1*** (D4Z4-Repeat-Kontraktion) ☐ Muskeldystrophie Duchenne / Becker (DMD-Sequenzierung und -Deletionsscreening) ☐ Myotone Dystrophie, DM1 (Repeatexpansion DMPK)*** ☐ Proximale Myotone Myopathie, PROMM, DM2*** (Repeatexpansion ZNF9) Muskelatrophien ☐ Spinobulbäre Muskelatrophie, SBMA (Repeatexpansion AR-Gen) ☐ Spinale Muskelatrophie (SMN1-Deletion) Myotonie/periodische Lähmung ☐ Myotonia congenita, autosomal dominant (Thomson) (CLCN1) ☐ Myotonia congenita, autosomal rezessiv (Becker) (CLCN1) ☐ Paramyotonia congenita Von Eulenburg (PMC) (SCN4A) ☐ Hyperkalämische Lähmung Typ 2 (SCN4A) ☐ Hypokalämische Lähmung Typ 1 und Typ 2 (SCN4A) Neuropathien ☐ FraX-Tremor-Ataxie-Syndrom, FXTAS*** (Repeatexpansion FMR1) ☐ Hereditäre motorisch-sensorische Neuropathie Typ I, ☐ PMP22-Duplikation (HMSN1A) Spezielle Gensequenzierungen: ☐ GJB1/CX32 ☐ PMP22 ☐ MPZ ☐ MFN2 ☐ Hereditäre motorisch-sensorische Neuropathie, dominant intermediär mit Nephropathie (CMTDIE) (INF2) ☐ Hereditäre motorisch-sensorische Neuropathie, X- gebunden (CMTX1) ☐ Tomakulöse Neuropathie (HNPP) ☐ PMP22-Deletion ☐ PMP22-Sequenzierung	Demenz/ALS/Mentale Retardierung ☐ Alzheimer'sche Erkrankung („Frühformen“) (AD1, AD3, AD4) ☐ APP ☐ PSEN1 ☐ PSEN2 ☐ Amyotrophe Lateralsklerose, ALS ☐ SOD1 ☐ FUS/TLS ☐ TARDBP/TBP43 ☐ UBQLN2 ☐ VAPB ☐ VCP ☐ C9ORF72 Repeat-Exp. ☐ Frontotemporale Demenz ☐ MAPT ☐ GRN ☐ PSEN1 ☐ VCP ☐ C9ORF72 Repeat-Exp. ☐ Hereditäre diffuse Leukenzephalopathie mit Sphäroiden (HDLS) (CSF1R) ☐ Chorea Huntington (Repeatexpansion HD-Gen) ☐ Zerebrale Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukenzephalopathie (CADASIL) (NOTCH3) ☐ Fragiles-X-Syndrom (FraX)*** (Repeatexpansion FMR1) Weitere Erkrankungen ☐ Morbus Fabry (GLA) ☐ Metachromatische Leukodystrophie (ARSA) ☐ Neuronale Ceroidlipofuszinose Typ 4B (adulte autosomal-dominante Form) (DNAJC5) ☐ Periventrikuläre noduläre Heterotopie (FLNA) Epilepsie / paroxysmale Störungen ☐ Familiäre benigne infantile Anfälle (PRRT2) ☐ Paroxysmale kinesio gene Dyskinesie (PRRT2) ☐ Dravet-Syndrom (SMEI, schwere myoklonische Epilepsie) ☐ SCN1A ☐ PCDH19 ☐ Generalised Epilepsy with febrile seizures plus (GEFS) (SCN1A) ☐ Epileptische Enzephalopathie ☐ STXBP1 ☐ KCNQ2 ☐ SCN2A ☐ CDKL5 ☐ Epilepsie (idiopathisch generalisiert) (SLC2A1)
Molekulargenetische Vorbefunde / Stammbaum und ggf. weitere Angaben	

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