

► Auftrag und Einwilligung zur genetischen Diagnostik

Indikation:

Angaben zur Probe:

- Abnahmedatum: _____ Uhrzeit: _____
- ☐ EDTA-Blut (ca. 2 ml, ungekühlter Versand)
- ☐ DNA
- ☐ Heparinblut für Chromosomenanalysen
5 ml Heparinblut, ungekühlter Versand am Entnahmetag per Express
2 ml Heparinblut Kleinkinder
- ☐ Sonstiges Material: _____

Angaben zum Patienten / zur Patientin

- | | | |
|-----------------------------------|-----------------------------------|---|
| ☐ weiblich | ☐ männlich | ☐ divers |
| ☐ ja | ☐ nein | Ratsuchende(r) erkrankt |
| ☐ ja | ☐ nein | Pränatale Analyse |
| ☐ ja | ☐ nein | Prädiktiv (nach genetischer Beratung) |
| ☐ ja | ☐ nein | Elterl. Blutsverwandschaft |
| ☐ ja | ☐ nein | Schwangerschaft / SSW: |
| ☐ ja | ☐ nein | Genetische Vorbefunde Patient |
| ☐ ja | ☐ nein | Genetische Vorbefunde (Angehörige) |
| ☐ ja | ☐ nein | Angehörige erkrankt (bitte Angabe des Verwandtschaftsverhältnisses) |

Ethnische Herkunft: _____

Vorausgegangene genetische Diagnostik (Kopie beilegen): _____

Kostenträger

- ☐ Privat, ambulant ☐ Kostenvoranschlag erwünscht
- ☐ Privat, stationär ☐ Kostenvoranschlag erwünscht
- ☐ Rechnung an Einsender/in / Selbstzahler/in / Klinik
- ☐ Gesetzlich versichert, ambulant
(Laborüberweisungsschein 10: Niedergelassene Arztgruppen: Hausärzte, Kinderärzte, Gynäkologen, Humangenetiker, Internisten. Neurologen: niedergelassen & ermächtigt)
- ☐ § 116b SGB V
- ☐ ASV GIT ☐ ASV Gynäkologische Tumor
- ☐ Interne Leistungsverrechnung (UKA)
- ☐ OPS 135.01 / 1-944.1 (UKA)
- ☐ OPS 135.01 / 1-944.2 (UKA)
- ☐ OPS 135.01 / 1-944.3 (UKA)

Einsender / Klinik

Name; Vorname: _____,

Einrichtung: _____

Straße: _____

PLZ / Stadt: _____

Telefon / Fax: _____

Email: _____

Einwilligungserklärung nach Gendiagnostikgesetz

Nach Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) bin ich mit den genetischen Untersuchungen entsprechend der beiliegenden Anforderung bzw. zur Klärung der o.g. klinischen Fragestellung einverstanden. Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung mein Einverständnis mit der geplanten Analyse und der dafür erforderlichen Blut- bzw. Gewebeentnahme. Eine Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz hat stattgefunden.

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet und ausgewertet werden und ggf. in pseudonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden. (Nähere Informationen zum Datenschutz/EU-DSGVO unter https://www.ukaachen.de/fileadmin/files/institute/humangenetik/DSVO_patienteninfo_01.pdf).

Nach Vorgaben des GenDG muss das Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Analyse vernichtet werden. Es ist aber sinnvoll, verbleibendes Untersuchungsmaterial für verschiedene Zwecke aufzubewahren. Hiermit überlasse ich dem durchführenden Labor nicht benötigtes Untersuchungsmaterial für Qualitätssicherungen, zu Lehrzwecken oder für wissenschaftliche Fragestellungen. Das GenDG sieht vor, dass die Ergebnisse der Untersuchungen nach 10 Jahren vernichtet werden sollen. Das hat zur Folge, dass wichtige Informationen über den 10-Jahres-Zeitraum hinaus nicht mehr zur Verfügung stehen. Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form auch über den Zeitraum von 10 Jahren gespeichert und ggf. in verschlüsselter Form (sog. pseudonymisierter) für wissenschaftliche Zwecke genutzt werden.

Ich bin damit einverstanden, dass im Rahmen der Auswertung zusätzlich erhobene Befunde, die mit der Fragestellung nicht in Verbindung stehen (sog. Zufallsbefunde) dann mitgeteilt werden, wenn sich hier-aus Konsequenzen für die medizinische Betreuung ergeben.

Über Zufallsbefunde möchte ich:

(Bitte nachfolgend ein Kreuz bei Zutreffendem machen)

informiert ☐ nicht informiert werden ☐.

Sollten keine Zufallsbefunde erhoben werden, bedeutet das nicht den Ausschluss aller genetischer Risiken.

Für die Interpretation genetischer Daten ist es häufig notwendig, sich mit weiteren Kollegen/-innen auszutauschen. Ich bin damit einverstanden, dass ein fachlicher- und Datenaustausch mit Kollegen/-innen bzw. die diesbezügliche Diskussion in interdisziplinären Fallkonferenzen / Boards stattfinden darf. Zur Sicherstellung meiner Behandlung ist es erforderlich, dass mit- und weiterbehandelnde Fachabteilungen/Ärzte therapierelevante genetische Untersuchungsbefunde kennen, um sie bei der Behandlung berücksichtigen zu können. Zu diesem Zweck dürfen die bei mir erhobenen genetischen Befunde und Gutachten, die im Patientenmanagementsystemen der Uniklinik der RWTH hinterlegt sind, von medizinischem Personal der Fachabteilungen, die an meiner Behandlung beteiligt sind, eingesehen werden.

Soweit ich diese Einwilligung nicht erteile bzw. widerrufe, kann eine ordnungsgemäße Behandlung in der Uniklinik der RWTH nicht ohne Weiteres sichergestellt werden. Es bleibt der behandelnden Fachabteilung/Klinik vorbehalten, zu entscheiden, ob und wie meine Behandlung fortgesetzt werden kann.

Mir ist bekannt, dass ich die Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen oder persönliche Nachteile schriftlich widerrufen kann.

Datum: _____

 Patient/in / Vertreter/in
(Unterschrift)

 Arzt/Ärztin
(Unterschrift)

Klinische Informationen

Zur bioinformatischen Filterung und Interpretation genetischer Varianten aus NGS-Analysen benötigen wir möglichst vollständige Angaben zur klinischen Symptomatik Ihres/r Patienten/in. Sie können die klinischen Symptome auch direkt mittels HPO-Terms auf der Homepage: <https://hpo.jax.org/app/tools/phenomizer> auswählen, exportieren und die Liste diesem Auftrag beifügen. Über den Phenomizer erhalten Sie detaillierte Auswahlmöglichkeiten.

Augenerkrankungen

- ☐ visuelle Beeinträchtigung (bilateral: ☐ ja / ☐ nein)
- ☐ Retinopathie
- ☐ Anophthalmie (bilateral: ☐ ja / ☐ nein)
- ☐ Mikrophthalmie (bilateral: ☐ ja / ☐ nein)
- ☐ Strabismus (bilateral: ☐ ja / ☐ nein)
- ☐ Katarakt, angeboren
- ☐ andere: _____

Atemwegserkrankungen

- ☐ respiratorische Insuffizienz
- ☐ Atemstillstand / Apnoe
- ☐ Infektionen, rezidivierend
- ☐ Bronchiektasie
- ☐ andere: _____

Entwicklungsstörungen

- ☐ keine geistige Behinderung
- ☐ Intelligenzminderung
 - ☐ mild ☐ moderat ☐ schwer
- ☐ globale Entwicklungsstörung
 - ☐ mild ☐ moderat ☐ schwer
- ☐ motorische Entwicklungsstörung
- ☐ Sprachentwicklungsstörung
- ☐ Störung a.d. Autismus-Spektrum
- ☐ Entwicklungsrückschritte
- ☐ andere: _____

Haut-, Nägel- & Haar-Auffälligkeiten

- ☐ Café-au-lait-Flecken
- ☐ Naevus
- ☐ Albinismus
- ☐ Hypopigmentierung
- ☐ Hyperpigmentierung
- ☐ Ekzeme
- ☐ Ichthyose
- ☐ Dysplastische Nägel
- ☐ Anhidrose
- ☐ Hyperhidrose
- ☐ Alopezie
- ☐ Hypertrichose
- ☐ andere: _____

Hirnfehlbildungen

- ☐ normales MRT
- ☐ Hypoplasie Corpus callosum
- ☐ Agenesie Corpus callosum
- ☐ Kleinhirnatrophie/-hypoplasie
- ☐ Kleinhirnwurmaplasie/-hypoplasie
- ☐ Myelinisierungsstörung
- ☐ Lissenzephalie
- ☐ Schizenzephalie
- ☐ Porenzephalie
- ☐ Pachygyrie
- ☐ Heterotopien
- ☐ Basalganglien, auffällig
- ☐ Leukenzephalopathie
- ☐ Hirnatrophie
- ☐ Ventrikulomegalie
- ☐ Hydrozephalus
- ☐ Holoprosenzephalie
- ☐ andere: _____

Hörstörungen/Gleichgewicht

- ☐ sensorineurale Schwerhörigkeit (bilateral: ☐ ja / ☐ nein)
- ☐ Schallleitungsschwerhörigkeit
- ☐ Störung des Vestibularapparates
- ☐ andere: _____

Immunologische & hämatologische Erkrankungen

- ☐ Autoinflammatorische Erkrankung
- ☐ Immundefizienz
- ☐ Rezidivierende Infekte
- ☐ Anämie: _____
- ☐ Neutropenie
- ☐ Thrombozytopenie
- ☐ Gerinnungsstörung
- ☐ Hämochromatose
- ☐ andere: _____

Kardiovaskuläre Erkrankungen

- ☐ Atriumseptumdefekt
- ☐ Ventrikelseptumdefekt
- ☐ Pulmonalstenose
- ☐ Herzfehler: _____

Kardiomyopathie:

- ☐ HCM
- ☐ DCM
- ☐ Arrhythmie
- ☐ Aortenaneurysma
- ☐ Auffälligkeiten des Gefäßsystems
- ☐ Pulmonalarterielle Hypertonie
- ☐ andere: _____

Kraniofaziale Auffälligkeiten

- ☐ Makrozephalie
- ☐ Mikrozephalie
- ☐ Kraniosynostose
- ☐ Breite / prominente Stirn
- ☐ Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- ☐ Hypertelorismus
- ☐ Hypotelorismus
- ☐ Ohrenfehlbildung
- ☐ Mikrognathie
- ☐ Oligodontie
- ☐ andere: _____

Metabolische & endokrine Erkrankungen

- ☐ Gedeihstörung
- ☐ Hemihypertrophie
- ☐ Adipositas
- ☐ Mitochondriopathie
- ☐ Laktatazidose
- ☐ Proteinurie
- ☐ Hyperglykämie
- ☐ Hypoglykämie
- ☐ Ketose
- ☐ Diabetes mellitus
- ☐ Diabetes insipidus
- ☐ Hypothyreose
- ☐ Hyperkalzämie
- ☐ Hypoparathyroidismus
- ☐ Exokrine Pankreasinsuffizienz
- ☐ Hypogonadismus
- ☐ andere: _____

Muskel- und/oder Skeletterkrankungen

- ☐ Muskelhypotonie
- ☐ Muskelhypertonie
- ☐ Erhöhte Creatinkinase (CK)
- ☐ Arthrogrypose
- ☐ Minder-/ Kleinwuchs
- ☐ Skelettdysplasie
- ☐ Großwuchs
- ☐ Gelenkhypermobilität
- ☐ Hand- / ☐ Fuß-Polydaktylie

- ☐ Hand- / ☐ Fuß-Syndaktylie welche: _____
- ☐ Kamptodaktylie der Finger
- ☐ Klumpfuß
- ☐ Skoliose
- ☐ Trichterbrust
- ☐ Kielbrust
- ☐ erhöhte Knochendichte
- ☐ Osteoporose
- ☐ Verzögerte Knochenreife
- ☐ Exostosen
- ☐ andere: _____

Nephrologische Erkrankungen/ Auffälligkeiten Urogenitaltrakt

- ☐ Renale Agenesie
- ☐ Renale Dysgenese
- ☐ Renale Zysten
- ☐ Fehlbildungen d. Nieren / Harnwege
- ☐ Hämaturie
- ☐ Proteinurie
- ☐ Hypospadie
- ☐ Kryptorchismus
- ☐ Indifferentes Genitale
- ☐ andere: _____

Neurologische Erkrankungen

- ☐ Krampfanfälle (☐ generalisiert / ☐ fokal)
- ☐ Enzephalopathie
- ☐ Neuropathie (☐ motorisch / ☐ sensorisch)
- ☐ Ataxie
- ☐ Tremor
- ☐ Dystonie
- ☐ Chorea
- ☐ Spastik
- ☐ Gangstörung
- ☐ Nystagmus
- ☐ Migräne
- ☐ Schlafstörung
- ☐ andere: _____

Pränatale Anamnese

- ☐ normal
- ☐ Frühgeburt
- ☐ Intrauterine Wachstumsretardierung
- ☐ Polyhydramnion
- ☐ Oligohydramnion
- ☐ Hydrops fetalis
- ☐ Verringerte fötale Bewegungen
- ☐ Antenatale intracraniale Blutung
- ☐ fetale Akinesie
- ☐ Organfehlbildung: _____
- ☐ andere: _____

Tumorerkrankungen Anamnese

- 1) Diagnose: _____
Arztbriefe mitschicken, wenn möglich
- 2) Erkrankungsalter: _____
- ☐ positive Familienanamnese
- ☐ Hinweis auf syndromale Form

Sonstiges

- ☐ nicht untersucht / nicht bekannt
- ☐ _____
- ☐ _____
- ☐ _____
- ☐ _____

► Exomsequenzierung, Indexpatient

Es erfolgt eine Exom-basierte Anreicherung der Probe(n). Entsprechend Ihres Auftrages wählen Sie bitte ein Panel aus. Hierdurch ist eine spezifischere Analyse möglich. Bei der Auswahl „Gesamtexom-Auswertung“ erfolgt eine Analyse auf Basis der klinischen Angaben (siehe Seite 2 + Arztbriefe und Vorbefunde).

☐ **Gesamtexom-Auswertung** (erfordert detaillierte klinische Angaben, siehe Seite 2 + Arztbriefe)

☐ **Spezifische Auswertung**

Augenerkrankungen

- ☐ Netzhauterkrankung/Makuladystrophie
- ☐ Usher-Syndrom
- ☐ Seltene erbliche Augenerkrankung

Inflammation, Immundefizienz, Hämatologie

- ☐ Immundefizienz
- ☐ Fiebersyndrom
- ☐ Blutgerinnungsstörung/Thrombophilie
(Faktor II, Faktor V nur UKA intern & privat, nicht mit Laborüberweisung)

Kardiovaskuläre- und Bindegewebserkrankungen

- ☐ Marfan-Syndrom
- ☐ Thorakales Aortenaneurysma/Aortendissektion
- ☐ Ehlers-Danlos-Syndrom
- ☐ Kardiomyopathie
- ☐ Rhythmusstörung (u. a. Long-QT-Syndrom, Brugada-Syndrom)

Neurologische/Neuromuskuläre Erkrankungen

- ☐ Arthrogrypose
- ☐ Amyotrophe Lateralsklerose
- ☐ Hereditäre spastische Paraplegie
- ☐ Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie (HMSN/CMT)
- ☐ Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie (HSAN)
- ☐ Small Fiber Neuropathie (SFN)
- ☐ Muskeldystrophie
- ☐ Gliedergürtelmuskeldystrophie
- ☐ Myopathie
- ☐ Spinale Muskelatrophie
- ☐ Mitochondriopathie (nukleär-kodiert)
- ☐ Pontozebelläre Hypoplasie
- ☐ Spinozebelläre Ataxie (Repeaterkrankungen s. S. 4)
- ☐ Ataxie
- ☐ Epilepsie

Nierenerkrankungen

- ☐ Zystennierenerkrankung autosomal dominant (ADPKD)
- ☐ Zystennierenerkrankung autosomal rezessiv (ARPKD)
- ☐ Tubulointerstitielle Nierenerkrankung (ADTKD)
- ☐ Renal tubuläre Dysgenese (RTD)
- ☐ Bardet-Biedl-Syndrom (BBS)
- ☐ Kongenitale Anomalien der Nieren und ableitenden Harnwege (CAKUT)
- ☐ Joubert-Syndrom (JBTS)
- ☐ Meckel-Gruber-Syndrom (MKS)
- ☐ Nierenagenesie/-hypoplasie

Skeletterkrankungen

- ☐ Osteogenesis imperfecta
- ☐ Polydaktylie
- ☐ Skelettdysplasie

Stoffwechselstörungen

- ☐ Hyperinsulinismus / Zuckerstoffwechselstörung
- ☐ Cholestase-Erkrankung

Syndromale Störungen/Intelligenzminderung

- ☐ Intelligenzminderung (intellectual disability)
(Routinediagnostik vor NGS s. u.)
- ☐ Rasopathie
- ☐ Mikrozephalie-Syndrom

Tumorprädispositionssyndrome

- ☐ Polyposis Syndrom
- ☐ Kolonkarzinom (mikrosatelliten-instabil)
- ☐ Kolonkarzinom (mikrosatelliten-stabil)
- ☐ BRCA-assoziierte Erkrankung
(Brust-, Pankreas, Ovarial-, Prostata-Carzinom s. BRCA-Einsendebogen, Indikation für Lynparza / Olaparib siehe Seite 4 o BRCA-Einsendebogen)
- ☐ Pädiatrische Tumorsyndrom
- ☐ Seltene familiäre Tumorsyndrom

Wachstumsstörungen

- ☐ Großwuchssyndrom
- ☐ Kleinwuchssyndrom

Exomsequenzierung, weitere Familienangehörige

Bitte fügen Sie bei gesetzlich versicherten Patienten für beide Elternteile einen Labor-Überweisungsschein bei.

Mit der Unterschrift willigen die Eltern bzw. Angehörige nach Aufklärung gem. Gendiagnostikgesetz (GenDG) in eine Verwendung der jeweiligen Proben für eine Exom-Analyse ein. Gesunde Eltern / Angehörige bescheinigen mit Ihrer Unterschrift auch, dass sie verstanden haben, dass es nicht Ziel der Diagnostik ist, eine Erkrankung bei Ihnen selbst festzustellen, sondern, dies zum Abgleich der genetischen Daten dient, um die Aussagekraft der Diagnostik beim betroffenen Kind zu erhöhen.

Mutter

Blutprobe beiliegend ☐

Labor-Überweisungsschein beiliegend ☐

Name / Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

selber betroffen: ☐ ja ☐ nein

Unterschrift: _____

Vater

Blutprobe beiliegend ☐

Labor-Überweisungsschein beiliegend ☐

Name / Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

selber betroffen: ☐ ja ☐ nein

Unterschrift: _____

Geschwister/

Blutprobe beiliegend ☐

Labor-Überweisungsschein beiliegend ☐

Weitere Angehörige

Name / Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

selber betroffen: ☐ ja ☐ nein

Unterschrift (ggf. gesetzl. Vertreter) _____

► Chromosomenanalyse*, Einzelgen- und Spezialdiagnostik

Entwicklungs-/ Chromosomenstörung

- ☐ Karyotypisierung*
(konventionelle Chromosomenanalyse: Heparinblut)

Entwicklungs- / Wachstumsstörung

→ Karyotypisierung s.o.

- ☐ Fragiles X-Syndrom, *FMR1*-Repeat
☐ *SHOX*-Defizienz, Mikrodeletion Xp22.32 + Sequenzierung

Gerinnungsstörungen / Hämochromatose

Thrombophilie (nur UKA-intern & privat, nicht mit Laborüberweisungsschein)

- ☐ Faktor II/Prothrombin-Mutation, *F2 G20210A*
☐ Faktor V–Leiden-Mutation, *F5 R506Q*

Hämochromatose (nur UKA-intern & privat, nicht mit Laborüberweisungsschein)

- ☐ *HFE C282Y/H63D*

Imprinting-Erkrankungen /Methylierungsstörungen

Angelman-Syndrom (AS)

- ☐ Stufe 1: Imprintingzentren in 15q11.2
☐ Stufe 2: *UBE3A* - Sequenzierung

Prader-Willi-Syndrom (PWS)

- ☐ Imprintingzentren in 15q11.2

Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS)

- ☐ Stufe 1: Imprintingzentren in 11p15
☐ Stufe 2: *CDKN1C*
☐ Stufe 3: BWS-Multigen-Panel

Silver-Russell-Syndrom (SRS)

- ☐ Stufe 1: Imprintingzentren in 11p15, 7p13, 7q32 (upd(7)mat), 14q32
☐ Stufe 2: SRS-Multigen-Panel

Transienter Neonataler Diabetes mellitus (TNDM)

- ☐ Stufe 1: Imprintingzentrum in 6q24

Temple-Syndrom (TS14) (vormals upd(14)mat)

- ☐ Imprintingzentren in 14q32

Kagami-Ogata-Syndrom (KOS14) (vormals upd(14)pat)

- ☐ Imprintingzentren in 14q32

Uniparentale Disomien (bitte Chromosomen markieren)

- ☐ pränatal
☐ postnatal
☐ Chromosom 6 ☐ 7 ☐ 11 ☐ 14 ☐ 15 ☐ 16 ☐ 20 ☐

Pseudohypoparathyreoidismus IB

- ☐ (PHPIb), 20q13: Imprintingzentrum am *GNAS*-Locus

Indikation für Lynparza / Olaparib (PARP-Hemmer)

Nachweis oder Ausschluss von Mutationen in den Genen *BRCA1* und *BRCA2* in der Keimbahn zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung, wenn dieser laut Fachinformation (Stand 12/22) obligat ist.

- ☐ Ovarial-CA (FIGO III & IV, high-grade, nach Ansprechen Platin-basierter Chemo)
☐ Eileiter-CA (FIGO III & IV, high-grade, nach Ansprechen Platin-basierter Chemo)
☐ Peritoneal-CA (FIGO III & IV, high-grade, nach Ansprechen Platin-basierter Chemo)
☐ Mamma-CA (HER2-negativ, ohne Metastasen, Frühstadium, hohes Rezidivrisiko und nach Chemo)
☐ Mamma-CA (HER2-negativ, mit Metastasen o. lokal fortgeschritten, nach Anthrazyklin, Taxan, Talazoparib)
☐ Pankreas-C (Adeno-CA, metastasiert, nach 16wöchiger Platin-basierter Chemo ohne Progress)
☐ Prostata-CA (mit Metastasen, kastrationsresistent, Progress nach "new hormonal agent")

Medikamentenunverträglichkeit

Dihydropyrimidin-Dehydrogenase -Testung (DPYD)

- ☐ *DPYD*2A* (c.1905+1G>A; IVS14+1G>A; rs3918290), *DPYD*13* (c.1679T>G; rs55886062), c.2846A>T (rs67376798), HaplotypB3 (c.1236G>A; c.1129-5923C>G)

UDP-Glucuronosyltransferase 1 Polypeptid A1-Testung (UGT1A1)

- ☐ *UGT1A1*28* (:c.-41_-40dupTA, Chr2(GRCh38):g.233760233-233760234; rs3064744), *UGT1A1*6* (:c.211G>A, p.(Gly71Arg), Chr2(GRCh38):g.233760498G>A; rs4148323)

Nephrologie

Cystinurie

- ☐ *SLC3A1*
☐ *SLC7A9*

Nephronophthiose | NHP

- ☐ *NPHP1* (MLPA)

Neuromuskuläre Diagnostik, gezielt

Hereditäre Neuropathien

- ☐ *PMP22*-Duplikation/-Deletion
☐ *PMP22*-Sequenzierung
☐ *MPZ*
☐ *GJB1*
☐ *TTR*

Muskeldystrophie Duchenne/Becker

- ☐ Muskeldystrophie Duchenne/Becker (DMD/BMD) (MLPA+Sequenzierung)

Spinale /Spinobulbäre Muskelatrophie (SMA)

- ☐ *SMN1*, Homo-, Heterozygote Deletion Exon 7/8
☐ *SMN1*-Sequenzierung
☐ *SMN2*-Kopienzahl
☐ *SBMA (AR-Gen)*

Repeaterkrankungen

Amyotrophie Lateralsklerose

- ☐ *C9orf72*-Repeat
☐ *SOD1*-Sequenzierung

Ataxien, weitere

- ☐ CANVAS, Ataxie, sensible Neuropathie, *RFC1*-Repeat
☐ Friedreich-Ataxie, *FXN*
☐ FraXTAS (*FMR1*-Repeat)

Muskeldystrophien

- ☐ Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1)
☐ Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2)
☐ Okulopharyngale Muskeldystrophie (OPMD) (*PABPN1*-Repeat)

Spinocerebelläre Ataxien

- ☐ Repeat-assoziierte spinocerebelläre Ataxien (SCA), *SCA1*, *SCA2*, *SCA3*, *SCA6*, *SCA7*, *SCA8*, *SCA17*
☐ *SCA27B*

* Nicht akkreditiert