

Patient*innenname: _____ Geb.-Dat.: _____

Bitte die gewünschte Untersuchung ankreuzen

Ziel der Untersuchung

Bitte fügen Sie Kopien der molekulargenetischen Befunde bei.

Differentialdiagnostische Untersuchung

Familiäre Mutation bekannt ja ^[1] nein

Mutation: _____
 (Gen) (Position)

Prädiktive Diagnostik (nach genetischer Beratung, GenDG, §7 I)

Mutation: _____
 (Gen) (Position)

Testung auf Anlageträgerschaft ^[1]
 (rezessive Erkrankungen)

Mutation: _____
 (Gen) (Position)

Wurde in den letzten 12 Monaten eine Panel-Diagnostik nach EBM 11.4.3 GOP11513 durchgeführt?

ja _____
 nein _____ Wo? _____

ID	HMSN/CMT , primär demyelinisierend - Stufendiagnostik	
CMT1-1	MLPA für PMP22	
CMT1-2	Gen-Panel ^[2] (13 Gene; 22,4 kb): <i>BSCL2, DNMT2, EGR2, FIG4, GDAP1, GJB1*, IGHMBP2, LITAF, MFN2*, MPZ*, NEFL, PMP22*, SH3TC2</i> *einschließlich MLPA	
CMT1-3	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 92 Gene; 229,3 kb); <i>AARS, AIFM1, ARHGEF10, ATL1*, ATL3, ATP1A1, ATP7A, BSCL2, CCT5, COX6A1, DCTN1, DHTKD1, DNAJB2, DNMT2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, FAM134B/RETREG1, FBLN5, FBXO38, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1*, GLA*, GNB4, HARS, HINT1, HK1, HOXD10, HSPB1*, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, IGHMBP2, IKBKAP/ELP1, INF2, JPH1, KARS, KIF1A, KIF1B, LITAF, LMNA*, LRSAM1, MARS, MED25, MFN2*, MME, MORC2, MPZ*, MTMR2, MYH14, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, PDK3, PLEKHG5, PMP22*, POLG, PRDM12, PRPS1, PRX, RAB7, REEP1*, SBF1, SBF2/MTMR13, SCN11A, SCN9A, SCO2, SETX*, SH3TC2, SLC12A6, SLC5A7, SOX10*, SPG11*, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TDP1, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, VCP, VPS13D, WNK1, YARS</i>	
ID	HMSN , primär axonal	
CMT2-1	Gen-Panel ^[2] (9 Gene; 24,7 kb): <i>BSCL2, DYNC1H1, GDAP1, GJB1*, HSPB1*, MFN2*, NEFL, PMP22*, TRPV4</i> *einschließlich MLPA	
CMT2-2	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 92 Gene; 251,06 kb); siehe CMT1-3	
ID	Distale Hereditäre Motorische Neuropathie (dHMN)	
HMN-1	Gen-Panel ^[2] (11 Gene; 24,7 kb): <i>BSCL2, DCTN1, GARS, HINT1, HSPB1*, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, SETX*, SLC5A7, TRPV4</i>	
HMN-2	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 92 Gene; 251,06); siehe CMT1-3.	
ID	Hereditäre Sensible und Autonome Neuropathien (HSAN)	
HSAN-1	Gen-Panel ^[2] (10 Gene; 23,7 kb): <i>ATL1*, ATL3, DNMT1, FAM134B/RETREG1, NGF, NTRK1, RAB7, SPTLC1, SPTLC2, WNK1</i>	
HSAN-2	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 92 Gene; 251,06); siehe CMT1-3.	
ID	Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckpareesen (HNPP)	
HNPP-1	MLPA für PMP22	
HNPP-2	PMP22-Sequenzierung ^[2]	
ID	Morbus Fabry	
HMFA-1	Mutationsanalyse ^[2] des folgenden krankheitsassoziierten Gens (1,3 kb): <i>GLA*</i> *einschließlich MLPA	
ID	Amyloidose (erbliche Form)	
HAMY-1	Mutationsanalyse ^[2] des folgenden krankheitsassoziierten Gens (0,4 kb): <i>TTR</i>	
Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) – nur MLPA der Gene, ohne Sequenzanalyse		
	<i>PMP22</i>	<i>GJB1</i> <i>GLA</i> <i>MPZ</i> <i>MFN2</i>

Genial & A^A^i^a^} A @A c a a i o A
PatientInnenname: _____ Geb.-Dat.: _____

ID	Einzelgendiagnostik / individuelles Panel
	Bitte kontaktieren Sie uns, damit wir gemeinsam die von Ihnen gewünschte Einzelgendiagnostik bzw. das individuelle Panel besprechen können. <u>Kontakt:</u> PD Dr. rer. nat. Silke Kauffuß, Tel.: 0551 / 39-69019, E-Mail: silke.kaufuss@med.uni-goettingen.de

^[1] Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung

^[2] entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11512 und 11513

^[3] entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11514