

Postadresse und Probenversand:

Heinrich-Düker-Weg 12
 37073 Göttingen

Kontakt:

Molekulargenetik

Tel.: 0551 / 39-69019

Fax: 0551 / 39-69303

E-Mail: silke.kauluss@med.uni-goettingen.de

Vorlage Version: 1.4-1124

Untersuchungsauftrag Molekulargenetik

- Hereditäre spastische Paraplegie (HSP) -

Feld bitte frei lassen - Barcode

| Patient*in <small>(Patient*innenaufkleber, sofern verfügbar)</small> | | |
|--|----------------|---------|
| Krankenkasse bzw. Kostenträger | | |
| Name, Vorname Patient*in | | geb. am |
| Kassennr. | Versichertenr. | Status |
| Betriebsstättenr. | Arzt-Nr. | Datum |

| Einsender*in |
|---|
| Name Ärztin/Arzt (in Druckbuchstaben) (ggf. Stempel): |
| Telefonische Nachfragen unter: |
| Untersuchungsmaterial <small>Bitte Beschriftung mit Namen und Geburtsdatum!</small> |
| Datum Probenentnahme: _____ |
| EDTA-Monovette (ca. 7,5 ml, bei Kleinkindern: 1-3 ml) |
| DNA |
| Sonstiges: _____ |

Geschlecht: männlich (m) weiblich (w) divers (d) unbestimmt (x)

Schwangerschaft: ja nein

SSW / Letzte Regel am: _____

Eine pränatale Diagnostik ist für einige der aufgeführten Erkrankungen möglich. Telefonische Terminvereinbarung bei Schwangerschaft und pränataler Diagnostik erforderlich!

Ambulant (Überweisungsschein Muster 10) Privat (Kostenvoranschlag unter 0551 / 39 69012 anfordern)

Indikation / Angaben zur Erkrankung / Angaben zur Familie / ggf. Stammbaum:

Insbesondere Angaben zu ähnlichen Erkrankungen, Fehl-/Totgeburten, geistige oder körperliche Behinderung, Stoffwechselerkrankungen

Vermuteter Erbgang: autosomal-dominant autosomal-rezessiv X-chromosomal unbestimmt

reine Form komplizierte Form unbestimmt Erste Symptome seit ca.: _____

auffällige Bildgebung, insbesondere MRT WS oder cMRT. Befund:

neurologischer Untersuchungsbefund:

Begleitsymptomatik:

Bitte fügen Sie Kopien der Ihnen vorliegenden Arztbriefe und / oder Befunde dem Untersuchungsauftrag mit bei.

| Patient*inneneinwilligung |
|--|
| Eine vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung liegt dem Untersuchungsauftrag bei (auch als Kopie möglich; Vorlage verfügbar unter: www.humangenetik-umg.de). |
| Eine vollständige und im Sinne des GenDG gültige Einwilligungserklärung liegt bei uns vor (überschüssiges Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichten? ja nein). |

 (Datum)

 (Name Ärztin/Arzt; in Druckbuchstaben)

 (Unterschrift Ärztin/Arzt)

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 Wo? _____
 nein

| | | | | | | | | | |
|---|--|---|--------------|--------------|-------------|-------------|--------------|-------------|--------------|
| ID | Hereditäre spastische Paraplegie (HSP), autosomal-dominant | | | | | | | | |
| HAD-1 | Gen-Panel ^[2] der folgenden 14 krankheitsassoziierten Gene (24,6 kb): <i>ATL1</i> (SPG3A), <i>BICD2</i> , <i>BSCL2</i> , <i>CPT1C</i> , <i>HSPD1</i> , <i>WASHC5</i> (SPG8), <i>KIF5A</i> , <i>NIPA1</i> , <i>REEP1</i> (SPG31), <i>RTN2</i> , <i>SLC33A1</i> , <i>SPAST</i> (SPG4), <i>VAMP1</i> , <i>ZFYVE27</i> *einschließlich MLPA | | | | | | | | |
| ID | Hereditäre spastische Paraplegie (HSP), autosomal-rezessiv und X-chromosomal | | | | | | | | |
| HAR-1 | Gen-Panel ^[2] der folgenden 6 krankheitsassoziierten Gene (autosomal-rez., 21,3 kb): <i>CYP7B1</i> (SPG5A), <i>FA2H</i> , <i>GJC2</i> , <i>SPG11</i> , <i>SPG7</i> , <i>ZFYVE26</i> *einschließlich MLPA | HAXR-2 Erweitertes Gen-Panel ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). [61] oder [63] Gene , [152,2] oder [165] kb: <i>ACP33</i> , <i>AFG3L2</i> , <i>ALDH18A1</i> , <i>ALS2</i> , <i>AMPD2</i> , <i>AP4B1</i> , <i>AP4E1</i> , <i>AP4M1</i> , <i>AP4S1</i> , <i>AP5Z1</i> , <i>ARL6IP1</i> , <i>ARSI</i> , <i>ATP13A2</i> , <i>B4GALNT1</i> , <i>CAPN1</i> , <i>C12orf65</i> , <i>C19orf12</i> , <i>CCT5</i> , <i>CYP2U1</i> , <i>DDHD1</i> , <i>DDHD2</i> , <i>DSTYK</i> , <i>ENTPD1</i> , <i>ERLIN1</i> , <i>ERLIN2</i> , <i>EXOSC3</i> , <i>FAM134B</i> , <i>FARS2</i> , <i>FLRT1</i> , <i>GAD1</i> , <i>GBA2</i> , <i>GPT2</i> , <i>GRID2</i> , <i>HACE1</i> , <i>IBA57</i> , <i>KIF1A</i> , <i>KIF1C</i> , <i>KLC2</i> , <i>KLC4</i> , <i>LYST</i> , <i>MAG</i> , <i>MARS2</i> , <i>NT5C2</i> , <i>PGAP1</i> , <i>RAB3GAP2</i> , <i>REEP2</i> , <i>SACS</i> , <i>SETX</i> , <i>SOD1</i> , <i>SPG20</i> , <i>TECPR2</i> , <i>TFG</i> , <i>UCHL1</i> , <i>USP8</i> , <i>VPS37A</i> , <i>WDR48</i> , <i>ZFR</i> , <i>[CYP7B1 (SPG5A), FA2H, GJC2, SPG11, SPG7, ZFYVE26] oder [L1CAM, ABCD1, PLP1, SLC16A2]</i> | | | | | | | |
| HXR-1 | Gen-Panel ^[2] der folgenden 4 krankheitsassoziierten Gene (X-chromosomal, 8,5 kb): <i>ABCD1</i> , <i>L1CAM</i> , <i>PLP1</i> , <i>SLC16A2</i> | | | | | | | | |
| HAXR-3 | Gesamt-Diagnostik (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 67 Gene aus HAR-1 + HXR-1 + HAXR-2; 177,4 kb) | | | | | | | | |
| ID | Hereditäre spastische Paraplegie (HSP), unbestimmt | | | | | | | | |
| HSP-1 | Gen-Panel ^[2] der folgenden 8 krankheitsassoziierten Gene (23,5 kb): <i>ATL1</i> (SPG3A), <i>CYP7B1</i> (SPG5A), <i>SPG11</i> , <i>KIF1A</i> , <i>KIF5A</i> , <i>REEP1</i> (SPG31), <i>SPAST</i> (SPG4), <i>SPG7</i> *einschließlich MLPA | HSP-2 Erweitertes Gen-Panel ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 76 Gene , 171,3 kb: <i>ABCD1</i> , <i>ACP33</i> , <i>ADAR</i> , <i>AFG3L2</i> , <i>ALDH18A1</i> , <i>ALS2</i> , <i>AMPD2</i> , <i>AP4B1</i> , <i>AP4E1</i> , <i>AP4M1</i> , <i>AP4S1</i> , <i>AP5Z1</i> , <i>ARL6IP1</i> , <i>ARSI</i> , <i>B4GALNT1</i> , <i>BICD2</i> , <i>BSCL2</i> , <i>C12orf65</i> , <i>C19orf12</i> , <i>CCT5</i> , <i>CPT1C</i> , <i>CYP2U1</i> , <i>DDHD1</i> , <i>DDHD2</i> , <i>DNM2</i> , <i>ENTPD1</i> , <i>ERLIN1</i> , <i>ERLIN2</i> , <i>EXOSC3</i> , <i>FA2H</i> , <i>FAM134B</i> , <i>FARS2</i> , <i>FLRT1</i> , <i>FUS</i> , <i>GAD1</i> , <i>GBA2</i> , <i>GJC2</i> , <i>GRID2</i> , <i>IBA57</i> , <i>IFIH1</i> , <i>WASHC5</i> (SPG8), <i>KIF1C</i> , <i>KLC2</i> , <i>KLC4</i> , <i>L1CAM</i> , <i>LYST</i> , <i>MAG</i> , <i>MARS2</i> , <i>NIPA1</i> , <i>NT5C2</i> , <i>PGAP1</i> , <i>PLP1</i> , <i>PMCA4</i> , <i>PNPLA6</i> , <i>RAB3GAP2</i> , <i>REEP2</i> , <i>RNASEH2B</i> , <i>RTN2</i> , <i>SETX</i> , <i>SLC16A2</i> , <i>SLC33A1</i> , <i>SOD1</i> , <i>SOX10</i> , <i>SPG20</i> , <i>TARDBP</i> , <i>TECPR2</i> , <i>TFG</i> , <i>TUBB4A</i> , <i>USP8</i> , <i>VAMP1</i> , <i>VCP</i> , <i>VPS37A</i> , <i>WDR48</i> , <i>ZFR</i> , <i>ZFYVE26</i> , <i>ZFYVE27</i> | | | | | | | |
| HSP-3 | Gesamt-Diagnostik (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 84 Gene aus HSP-1 + HSP-2; 194,8 kb) | | | | | | | | |
| ID | Spastische Ataxien | | | | | | | | |
| HSA-1 | Gen-Panel ^[2] der folgenden 7 krankheitsassoziierten Gene (25 kb): <i>AFG3L2</i> , <i>KIF1C</i> , <i>MARS2</i> , <i>SACS</i> , <i>SOX10</i> , <i>SPG7</i> , <i>VAMP1</i> *einschließlich MLPA | | | | | | | | |
| ID | ALS-ähnliche Hereditäre Spastische Paraplegie (HSP) | | | | | | | | |
| HALS-1 | Gen-Panel ^[2] der folgenden 5 krankheitsassoziierten Gene (22 kb): <i>ALS2</i> , <i>SETX</i> , <i>SPG11</i> , <i>SOD1</i> , <i>TARDBP</i> *einschließlich MLPA | | | | | | | | |
| Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) – nur MLPA der Gene, ohne Sequenzanalyse | | | | | | | | | |
| | <i>ATL1</i> | <i>PLP1</i> | <i>REEP1</i> | <i>SPAST</i> | <i>SACS</i> | <i>SETX</i> | <i>SOX10</i> | <i>SPG7</i> | <i>SPG11</i> |

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

Einzelgenodiagnostik / individuelles Panel

Bitte kontaktieren Sie uns, damit wir gemeinsam die von Ihnen gewünschte Einzelgenodiagnostik bzw. das individuelle Panel besprechen können.

Kontakt: PD Dr. rer. nat. Silke Kaulfuß, Tel.: 0551 / 39-69019, E-Mail: silke.kaulfuss@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 1151