

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft
Name, Vorname und Adresse der Versicherten geb. am						
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.		Status			
Vertragsarzt-Nr.		VK gültig bis	Datum			

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

NEUR



MGZ

Medizinisch Genetisches Zentrum

 Prof. Dr. med. Dipl.-Chem.
Elke Holinski-Feder

 PD Dr. med. Angela Abicht
Fachärztinnen für Humangenetik, MVZ

 Bayerstraße 3 - 5
D-80335 München

 Tel. +49 89 30 90 886 - 0
Fax +49 89 30 90 886 - 66
info@mgz-muenchen.de

 Alle Formulare finden Sie unter
www.mgz-muenchen.de


Durch die DAKKS nach DIN EN ISO 15189 akkreditiertes Labor. Die Akkreditierung gilt für den in der Urkundenanlage D-ML-13242-01-00 festgelegten Umfang, davon ausgenommen sind die mit * gekennzeichneten Analysen.

ANFORDERUNGSFORMULAR – NEUROLOGIE/NEUROPÄDIATRIE EILT

▶ ANGABEN ZUM EINSENDER

Ansprechpartner für Rückfragen und Befundübermittlung:

 Arztname, ggf. Station Telefon Telefax
 Befundübermittlung bitte auch an:

Arztname, Anschrift

▶ ANGABEN ZUR PROBE

Abnahmedatum	<input type="checkbox"/> EDTA-Blut	<input type="checkbox"/> Heparin-Blut	<input type="checkbox"/> Chorionzotten/Fruchtwasser
Uhrzeit	<input type="checkbox"/> Abortmaterial	<input type="checkbox"/> DNA, extrahiert aus:	_____
	<input type="checkbox"/> Tumorblock	<input type="checkbox"/> Sonstiges Material:	_____

▶ ANGABEN ZUM KOSTENTRÄGER * Humangenetische Analysen aus EBM Kapitel 11 belasten **nicht** den Wirtschaftlichkeitsbonus oder das Laborbudget.

<input type="checkbox"/> gesetzlich versichert, ambulant – Überweisungsschein Muster 10 *	<input type="checkbox"/> Rechnung an Klinik	<input type="checkbox"/> privat versichert, stationär
<input type="checkbox"/> §116b Ambulanz	<input type="checkbox"/> Selbstzahler	<input type="checkbox"/> privat versichert, ambulant

▶ ANGABEN ZUM PATIENTEN

 Patient im Medizinisch Genetischen Zentrum bekannt: Ja Nein Nein, aber Angehöriger (bitte Angabe des Namens oder der MGZ ID und des Verwandtschaftsverhältnisses):

 Geschlecht: weiblich männlich

Ethnische Herkunft: _____

 schwanger: Nein Ja _____

 pränatale Analyse: Nein Ja Schwangerschaftswoche _____

 Patient erkrankt: Nein Ja _____

 Genetische Vorbefunde (Patient): Nein Ja

 Genetische Vorbefunde (Angehöriger): Nein Ja

 Angehörige(r) erkrankt: Nein Ja

▶ UNTERSUCHUNGSauftrag / INDIKATION **Vorbefunde bitte angeben/beilegen

Unser fachärztliches Team steht Ihnen bei Fragen konsiliarisch zur Verfügung: 089 / 30 90 886 - 0

 Anamnese/klinische Fragestellung**: _____

EINWILLIGUNG NACH GENDIAGNOSTIKGESETZ

Nach Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) bin ich mit den genetischen Untersuchungen entsprechend der beiliegenden Anforderung bzw. zur Klärung der obengenannten klinischen Fragestellung einverstanden. Ich habe verstanden, dass ich über Befunde informiert werde, die nach gegenwärtigem Wissen als Ursache der Erkrankung angesehen werden können.

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet und ausgewertet werden und ggf. in anonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden.

Ich bin mit der Befundübermittlung an die oben genannten Ärzte und den überweisenden Arzt einverstanden.

Ich erkläre mich einverstanden mit:

der Weiterleitung des Untersuchungsauftrags bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor.	<input type="checkbox"/> Nein
der Verwendung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern.	<input type="checkbox"/> Nein
der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus.	<input type="checkbox"/> Nein
der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Qualitätssicherung.	<input type="checkbox"/> Nein
der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial/Ergebnissen in pseudonymisierter Form zu wissenschaftlichen Zwecken.	<input type="checkbox"/> Nein

Aufklärung zu Zusatzbefunden: In seltenen Einzelfällen können medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit der oben genannten klinischen Fragestellung stehen, die aber nach aktuellem Wissenstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Familie haben. Über derartige Zusatzbefunde möchte ich informiert werden (Keine Auswahl wird als NEIN gewertet). Ja Nein

Diese Einwilligungserklärung gemäß GenDG gilt für mich bzw. stellvertretend für mein Kind und kann jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen werden. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Name, Vorname aufklärender Arzt _____

Ort, Datum _____

Unterschrift aufklärender Arzt _____

 X
 Unterschrift Patient(in) / gesetzliche(r) Vertreter(in) _____

Alle NGS-Panels unterliegen sehr hohen, international anerkannten Qualitätsstandards gemäß der S1-Leitlinie NGS-Diagnostik (weitere Informationen und aktuelle Gen-Zusammenstellung der Panel s. www.mgz-muenchen.de). Der Auftrag umfasst bei Genanalysen eine Sequenzierung und ggfs. eine Deletions- bzw. Duplikationsanalyse. Auch eine individuelle Auswahl von Genen zur parallelen Analyse ist beauftragbar*. Gerne steht Ihnen unser fachärztliches Team für eine Rücksprache im individuellen Fall zur Verfügung: Telefon 089 / 30 90 886 - 0.

▶ ZYTOGENETIK UND MOLEKULARZYTOGENETIK

000.00 Karyotypisierung (konventionelle Chromosomenanalyse)

000.00 Microarray (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse)

Hinweis: Bei gesetzlich versicherten Patienten ist vor der hochauflösenden Chromosomenanalyse eine konventionelle Chromosomenanalyse obligatorisch, wir bitten daher um folgende Angabe:

eine konventionelle Chromosomenanalyse ist bereits erfolgt

eine konventionelle Chromosomenanalyse soll durchgeführt werden

▶ AUGENERKRANKUNGEN ▶ siehe Anforderungsformular »AUGENHEILKUNDE«

▶ GEFÄSS- UND BINDEGEWEBSERKRANKUNGEN

173.00 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS), vaskulärer Typ – COL3A1 Gen I COL3A1

282.00 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS), klassischer Typ I COL1A1, COL5A1, COL5A2

130.01 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) I ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469

174.00 Marfan Syndrom und Typ 1-Fibrillinopathien I ADAMTSL4, FBN1, TGFB1, TGFB2

127.02 Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektionen (TAAD) I ACTA2, CBS, COL3A1, EFEMP2, FBN1, FLNA, FOXE3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2

000.00 M. Osler I ENG, ACVRL1

000.00 M. Fabry I GLA

000.00 MELAS I MT-TL1 m.3243A>G

000.00 CADASIL I NOTCH3

000.00 ADA2-Mangel I CECR1

129.01 Kollagen Typ IV-assoziierte Erkrankungen und Phänokopien I COL4A1, COL4A2, JAM3, NOTCH3, TREX1

826.00 Zerebrale Mikroangiopathie I APP, COL4A1, COL4A2, GLA, HTRA1, ITM2B, NOTCH3, TREX1

737.00 Juveniler/kindlicher Schlaganfall I AMACR, CECR1, COL4A1, COL4A2, GLA, OTC, POLG

128.02 Juveniler Schlaganfall / Stroke-like Episodes I ABCC6, AMACR, CACNA1C, CBS, CD59, CECR1, COL3A1, COL4A1, COL4A2, CST3, FBN1, FLNA, GLA, HTRA1, NOTCH3, OTC, POLG, SLC2A10, TGFB2, TGFB1, TGFB2, TREX1, TTR

175.02 Gefäß- und Bindegewebserkrankungen – Gesamtpanel I ABCC6, ACTA2, ACVRL1, ADAMTS2, ADAMTSL4, ADAR, ADCK3, ADCY6, ADSL, AFF2, AFG3L2, AGK, AGL, AGRN, AIFM1, AIMP1, AMACR, B3GALT6, B4GALT7, BMP1B, BMP2, CACNA1C, CAV1, CBS, CD59, CECR1, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL5A1, COL5A2, CST3, EFEMP2, EIF2AK4, ENG, FBN1, FKBP14, FLNA, FOXE3, GLA, HTRA1, JAM3, KCNK3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, NOTCH3, OTC, PLOD1, POLG, PRDM5, PRKG1, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD3, SMAD9, TBX4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TNXB, TREX1, TTR, ZNF469

▶ HERZERKRANKUNGEN ▶ siehe Anforderungsformular »ALLE BEREICHE«

▶ HIRNFELDBILDUNGEN / NEURONALE MIGRATIONSSTÖRUNGEN

571.00 Gyrierungsstörungen – Basisdiagnostik I COL4A1, COL4A2, DCX, PFAH1B1, TUBA1A, TUBB, TUBB2B, TUBB3, TUBG1

137.01 Periventriculäre noduläre Heterotopien I ARFGF2, DCX, FLNA

823.00 Infantile Zerebralparese (genetische Phänokopien) I AP4B1, DNAJC12, PDHA1, SLC19A3, SLC2A1, SLC6A3, SLC6A8, SPR, TBCD, TSEN54, ZFYVE26

138.03 Aicardi-Goutières-Syndrom und Phänokopien I ADAR, CECR1, CTC1, IFIH1, JAM3, OCLN, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, TREX1

139.02 Holoprosenzephalie I CDON, DISP1, DLL1, FGF8, FOXH1, GLI2, NODAL, PTCH1, SHH, SIX3, TDGF1, TGIF1, ZIC2

822.00 Mikrozephalie – Basisdiagnostik I ASPM, CDK5RAP2, MCPH1, WDR62

141.03 Pontozerebelläre Hypoplasie I CASK, CHMP1A, EXOSC3, RARS2, RELN, SEPSECS, TBC1D23, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VLDLR, VRK1

158.01 Coffin-Siris- und Nicolaides-Baraitser-Syndrom (CSS, NCBRS) I ARID1A, ARID1B, ARID2, PHF6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1

000.00 Tuberöse Sklerose I TSC1, TSC2

144.04 Hirnfehlbildungen / neuron. Migrationsstörungen I Auflistung der 270 Gene siehe www.mgz-muenchen.de

112.08 Exom / Exom Trio

▶ LUNGENERKRANKUNGEN ▶ siehe Anforderungsformular »ALLE BEREICHE«

▶ MITOCHONDRIALE ERKRANKUNGEN

000.00 Leigh-Syndrom, maternal, MT-ATP6 (m.8993T>C/G)

266.01 Leigh-Syndrom – Basisdiagnostik nukleäre Gendefekte I PDHA1, PDSS1, PDSS2, POLG, SCO2, SDHA, SLC19A3, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TRMU

264.01 Mitochondriale Hepato(enzephalomyo)pathie, Basisdiagnostik I BCS1L, C10ORF2, DGUOK, GFM1, MPV17, POLG, SCO1, SUCLG1, TRMU, TSFM, TUFM

000.00 Alpers-Syndrom I POLG

054.02 CoQ10-Defizienz I ADCK3, ADCK4, ANO10, APTX, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ9, ETFA, ETFB, ETFDH, PDSS1, PDSS2

752.00 Mitochondriale Myopathie (Erwachsenenalter) I DGUOK, DNA2, ETFDH, FLAD1, HADHA, HADHB, ISCU, MGME1, OPA1, POLG, SLC25A32, TK2, TMEM126B, TRMT5

000.00 Mitochondriale Myopathie, mtDNA-Sequenzierung

[△] 1 CPEO, mitochondrial – mtDNA-Deletion/en

1 vorzugsweise Muskel-DNA

253.00 CPEO, dominant I C10orf2, DNA2, OPA1, POLG, RRM2B, SLC25A4, TK2

254.00 CPEO, rezessiv I C10orf2, C12orf65, CHRNE, DGUOK, DNMT2, MGME1, POLG, RNASEH1, SPG7, TK2, TYMP

000.00 MELAS I MT-TL1 m.3243A>G

000.00 MERRF I MT-TK

000.00 LHON I 3 primäre pathogene mtDNA-Varianten

000.00 LHON I mtDNA-Komplettsequenzierung

000.00 NARP und Leigh-Syndrom, maternal I MT-ATP6 (m.8993T>C/G)

000.00 Pearson-Syndrom I mtDNA-Deletion/en

000.00 mtDNA-Komplettsequenzierung

087.04 Großes Panel Mitochondriopathien I Auflistung der 243 Gene siehe www.mgz-muenchen.de

265.02 Großes Panel Enzephalopathien (mitochondrial/epileptisch) I Auflistung der 462 Gene siehe www.mgz-muenchen.de

112.08 Exom / Exom Trio

▶ NEPHROLOGIE, ENDOKRINOLOGIE UND ELEKTROLYTE ▶ siehe Anforderungsformular »ALLE BEREICHE«

Material: EDTA-Blut HEPARIN-Blut Sonstiges ° nicht akkreditierte Analyse

▶ NEUROGENETIK

BEWEGUNGSSTÖRUNGEN

- 000.00 Episodische Ataxie Typ 2 | CACNA1A
 - 226.01 Episodische Ataxie – Basisdiagnostik | CACNA1A, CACNB4, KCNA1, PRRT2, SCN2A, SLC1A3, SLC2A1
 - 000.00 GLUT1-Defizienz | SLC2A1
 - 000.00 FXTAS (Fragiles-X-Tremor-Ataxie-Syndrom) | FMR1-Repeat
 - 000.00 Spinozerebelläre Ataxien – dominant (häufigste Formen): SCA1, 2, 3, 6 | Repeat
 - 569.00 Ataxie – dominant – nach Repeat-assoziierten SCAs | FGF14, ITPR1, PPP2R2B, PRKCG, SPTBN2, TTBK2
 - 000.00 Spinozerebelläre Ataxie – dominant: SCA7 | ATXN7-Repeat
 - 000.00 DRPLA | ATN1-Repeat
 - 000.00 Friedreich Ataxie (FRDA) – rezessiv | Repeat
 - 092.03 Ataxie – rezessiv – Basisdiagnostik | ADCK3, APTX, ATM, POLG, SETX, SPG7
 - 283.00 Ataxie – rezessiv, mit sensibler Neuropathie | POLG, SACS
 - 284.00 Ataxie – rezessiv, mit Spastik | SACS, SPG7
 - 000.00 Ataxie mit okulomotorischer Apraxie | APTX, SETX
 - 224.00 Ataxia-Teleangiectasia, ATM-Gen | ATM
 - 049.04 Ataxie – Gesamtpanel | Auflistung der 111 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
 - 147.01 Hereditäre spastische Paraparese – Basisdiagnostik | ABCD1, ATL1, CYP27A1, FA2H, KIF5A, PLP1, REEP1, SPAST, SPG11, SPG7, TTR
 - 227.01 Dystonie, isoliert – Basisdiagnostik | ANO3, ATP1A3, FTL, GCH1, GNAL, HPCA, KMT2B, NKX2-1, PRKRA, SGCE, SLC2A1, TH, THAP1, TOR1A, TUBB4A
 - 228.01 Dystonie mit Myoklonus | ADCY5, ANO3, GCH1, NKX2-1, RELN, SGCE, SLC2A1, TH, TTPA
 - 229.01 Dystonie mit Parkinsonismus und/oder DOPA-responsiv | ATP13A2, ATP1A3, GCH1, PARK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, PRKRA, SLC30A10, SLC6A3, SPR, TAF1, TH
 - 000.00 Dyskinesie, episodisch kinesigen | PRRT2
 - 746.00 Dyskinesie, paroxysmal | DEPDC5, ECHS1, KCNA1, KCNMA1, NKX2-1, PDHA1, PNKD, PRRT2, SCN8A, SLC2A1DEPDC5, ECHS1, KCNA1, KCNMA1, NKX2-1, PDHA1, PNKD, PRRT2, SCN8A, SLC2A1
 - 747.00 Dystonie komplex /mit Epilepsie und/oder Entwicklungsstörung | ADCY5, ARX, ATP1A3, DNAJC12, FRRS1L, GNAO1, GNB1, GRIN1, KMT2B, STXBP1, VAC14
 - 000.00 Chorea Huntington | HTT-Repeat
 - 000.00 SCA17 | TBP-Repeat
 - 232.01 Choreatiforme Bewegungsstörung | ADCY5, FTL, NKX2-1, NLRP3, PRNP, PRRT2, RNF216, VPS13A, XK
 - 745.00 Parkinson – Basispanel | DNAJC12, FBXO7, GBA, LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, SNCA, VPS35
 - 235.00 Parkinson | ATP13A2, FBXO7, GBA, LRRK2, PARK2, PARK7, PDE8B, PINK1, PODXL, SLC6A3, SNCA, TAF1, VPS35
- 233.02 Bewegungsstörungen – Gesamtpanel | Auflistung der 254 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
 - 165.04 Klinisches Exom

DEMENZ / NEURODEGENERATION

- 000.00 Chorea Huntington | HTT-Repeat
- 000.00 DRPLA | ATN1-Repeat
- 080.03 Neurodegeneration mit Eisenspeicherung (NBIA) | ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, DCAF17, DDHD1, FA2H, FTL, GTPBP2, IBA57, PANK2, PLA2G6, WDR45
- 744.00 Neurodegeneration, infantil | DNAJC12, FBXO7, GBA, LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, SNCA, VPS35
- 238.01 Demenz | APP, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, GRN, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, VCP
- 000.00 Demenz, Alzheimer-Typ, APOE4-Assoziation
- 000.00 Frontotemporale Demenz, FTD-ALS | C9orf72-Repeat

EPILEPSIE

- 242.00 Neugeborenenkrämpfe – Basisdiagnostik | ALDH7A1, ARX, CDKL5, FOLR1, GABRA1, KCNQ2, PNPO, SCN1A, SLC2A1, STXBP1
 - 243.00 Frühkindliche Epilepsie – Basisdiagnostik | ALDH7A1, CDKL5, FOLR1, KCNQ2, POLG, SCN1A, SLC2A1, STXBP1
 - 146.02 Fiebergebundene Anfälle – Basisdiagnostik | GABRA1, GABRD, HCN1, PCDH19, PRRT2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SLC2A1, STX1B
 - 000.00 Dravet-Syndrom | SCN1A
 - 000.00 GLUT1-Defizienz | SLC2A1
 - 003.02 Benigne fam. neonatale und infantile Epilepsie | KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A
 - 004.02 Familiäre fokale Epilepsie | CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, DEPDC5, KCNT1, LGI1, NPRL2, NPRL3, PRIMA1, RELN
 - 740.00 Nächtliche Frontallappenepilepsie | CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, DEPDC5, KCNT1, NPRL3, PRIMA1, PRRT2
 - 000.00 Nekrotisierende Enzephalopathie (ANE) | RANBP2 (gezielt)
 - 843.00 Progressive Myoklonus Epilepsie und Differentialdiagnosen | ATP13A2, CLN5, CLN6, CLN8, CSTB, CTSD, CTSF, DNAJC5, EPM2A, GOSR2, GRN, KCNC1, KCTD7, MFSD8, NHLRC1, PPT1, PRICKLE1, SCARB2, TPP1
 - 000.00 MERRF | MT-TK
- 265.02 Epilepsie / Enzephalopathie (mitoch./epileptisch) | Auflistung der 462 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
 - 112.08 Klinisches Exom

LEUKODYSTROPHIE

- 239.02 Leukodystrophie, mit Hypomyelinisierung – Basisdiagnostik | DARS, FAM126A, FUCA1, GJC2, NKX6-2, PLP1, POLR1A, POLR1C, POLR3A, POLR3B, RARS, SLC17A5, SOX10, TMEM106B, TUBB4A
- 825.00 Zystische Leukenzephalopathie | AARS2, COL4A1, COL4A2, GFAP, HEPACAM, L2HGDH, MLC1, NFU1, RMND1, RNASET2
- 642.00 Leukenzephalopathie, adult | AARS2, COL4A1, CSF1R, EIF2B4, EIF2B5, NOTCH3
- 241.01 Leukodystrophie | ABCD1, ACOX1, ADAR, AIMP1, ALDH3A2, ARSA, ASPA, CSF1R, CYP27A1, DARS, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EXOSC8, FAM126A, FOLR1, FUCA1, GALC, GBE1, GFAP, GJA1, GJC2, HEPACAM, HSD17B4, HSPD1, ISCA2, KCNT1, L2HGDH, LAMA2, LAMB1, MCOLN1, MLC1, NKX6-2, NOTCH3, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PLP1, POLR1A, POLR1C, POLR3A, POLR3B, PSAP, PYCR2, RARS, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, SLC16A2, SLC17A5, SOX10, SPTAN1, SUMF1, TMEM106B, TREX1, TUBA4A, TUBB4A, VPS11

MIGRÄNE / PAROXYSMALE NEUROLOGISCHE STÖRUNGEN

- 150.00 Familiäre hemiplegische Migräne | ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, SCN1A, SLC2A1
- 151.00 Hyperekplexie | ARHGEF9, GLRA1, GLRB, GPHN, SLC6A5

▶ NEUROMUSKULÄRE ERKRANKUNGEN

FETALE AKINESIE / ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA (AMC)

- 581.00 Arthrogryposis multiplex congenita – Basisdiagnostik | *FLNB, MYH3, PIEZO2, TNNI2, TNNT3, TPM2*
- 078.03 Fetale Akinesie / Arthrogryposis Multiplex Congenita (AMC) | Auflistung der 189 Gene siehe www.mgz-muenchen.de

MALIGNE HYPERTHERMIE

- 076.00 Maligne Hyperthermie, Suszeptibilität | *CACNA1S, RYR1*

MYOTONIE / MYOTONE DYSTROPHIE

- 000.00 Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) | *DMPK-Repeat*
- 000.00 Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2, PROMM) | *ZNF9-Repeat*
- 244.00 Myotonie | *ACTA1, ATP2A1, CAV3, CLCN1, GAA, HINT1, PTRF, SCN4A*
- 000.00 Myotonie, Chloridkanal-assoziiert | *CLCN1*
- 000.00 Myotonie, Paramyotonie, Natriumkanal-assoziiert | *SCN4A*
- 245.00 Schwartz-Jampel Syndrom, Typ 1 | *HSPG2*
- 000.00 Neuropathie mit Neuromyotonie | *HINT1*

PERIODISCHE PARALYSE

- 077.01 Periodische Paralyse | *CACNA1S, KCNE3, KCNJ2, RYR1, SCN4A*
- 403.00 Periodische Paralyse | *CACNA1S*
- 572.00 Andersen-Tawil Syndrom | *KCNJ2*

KONGENITALE MYASTHENIE / NEONATALE APNOE

- 033.03 CMS – Kongenitale Myasthene Syndrome | *AGRN, AK9, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COL13A1, COLO, DOK7, DPAGT1, GFPT1, GLRA1, GMPPB, LAMA5, LAMB2, LRP4, MUSK, MYO9A, PHOX2B, PLEC, PREPL, RAPSN, RPH3A, SCN4A, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SLC6A5, SNAP25, SYT2, VAMP1*
- 000.00 Kongenitale zentrale Hypoventilation | *PHOX2B*
- 038.01 Neonatale Apnoen | *CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COLO, GLRA1, GLRB, LAS1L, PHOX2B, RAPSN, SCN4A, SLC6A5*

MYOPATHIEN / MUSKELDYSTROPHIEN

- Dystrophinopathie, X-chromosomal
- 000.00 Stufe 1: Duchenne/Becker | *DMD-Dosisanalyse*
 - 020.00 Stufe 2: Duchenne/Becker | *DMD-Punktmutationsanalyse*
- 247.00 Gliedergürteldystrophien / LGMD (nicht-DMD-ass.) | *ANO5, CAPN3, DYSF, FKRP, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG*
- 827.00 Proximale Myopathie mit Myalgien/adult | *ANO5, CAPN3, CAV3, FKRP, GAA, ORAI1, PNPLA2, PYGM, SCN4A, STIM1*
- 022.01 Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie | *EMD, FHL1, LMNA, SYNE2*
- 575.01 Myofibrilläre Myopathie I | *BAG3, CRYAB, DES, DNAJB6, FHL1, FLNC, LDB3, MYOT, PYROXD1*
- 824.00 Axiale Myopathie, adult-onset, dominant | *CAPN3, FHL1, RYR1*
- 574.01 Einschlusskörper Myopathie/distale Myopathie | *DES, GNE, HNRNPA1, LDB3, MYH2, MYH7, MYOT, SQSTM1, VCP*
- 750.00 Skapuloperoneale Syndrome | *CAPN3, CAV3, DES, FKRP, GAA, MYH7, SGCA, TRPV4, VCP*
- 840.00 Rigid Spine Syndrom | *ACTA1, CAPN3, FHL1, LMNA, RYR1, SEPN1*

Kongenitale Muskeldystrophien / Strukturmyopathien

- 249.00 Kongenitale Muskeldystrophie – COL6-assoziiert (Bethlem/Ullrich) | *COL6A1, COL6A2, COL6A3*
- 031.02 Kongenitale Muskeldystrophie – Dystroglycanopathien | *B3GALNT2, B4GAT1, DAG1, FKRP, FKTN, GMPPB, ISPD, LARGE1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, TMEM5*
- 251.00 Kongenitale Muskeldystrophie I | *B3GALNT2, B4GAT1, CHKB, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DNM2, FHL1, FKBP14, FKRP, FKTN, GMPPB, ISPD, ITGA7, LAMA2, LARGE1, LMNA, PIEZO2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, SEPN1, TCAP, TMEM5, TNXB*
- 026.04 Strukturmyopathien – Nemaline / Core / Zentronukläre | *ACTA1, BIN1, CCDC78, CFL2, DNM2, KBTBD13, KLHL40, LMOD3, MEGF10, MTM1, MTMR14, MYH7, MYPN, NEB, RYR1, SEPN1, TNNT1, TPM2, TPM3*
- 250.00 Laminin alpha2 (Merosin)-Mangel | *LAMA2*
- 294.00 Strukturmyopathie – Basisdiagnostik Säugling | *ACTA1, DNM2, MTM1, RYR1*
- 329.00 Nemaline Myopathie – NEB-Gen | *NEB*
- 028.01 Zentronukleäre/Myotubuläre Myopathie | *BIN1, DNM2, MTM1, MTMR14, RYR1*
- 751.00 Core-Myopathie, Rigid-Spine | *ACTA1, MYH7, RYR1, SEPN1*
- 257.00 Central-Core Myopathie – RYR1-Gen | *RYR1*

Okulopharyngeale Muskeldystrophie (OPMD)

- 000.00 Okulopharyngeale Muskeldystrophie (OPMD) | *PABPN1 Repeat*

Fazioskapulohumerale Muskeldystrophien

- FSHD Methylierungsanalyse °
- 1 FSHD1, D4Z4-repeat Allel 2 °
- 1 10 ml frisch abgenommenes EDTA-Blut erforderlich
- 2 Diagnostik in Zusammenarbeit mit Prof. Dr. med. Martin Zenker, Institut für Humangenetik, Otto-von-Guericke Universität Magdeburg
- 252.01 FSHD2 und FSHD1-Phänokopien | *CAPN3, DNMT3B, FHL1, SGCA, SMCHD1, VCP*

Mitochondriale Myopathien / Chronisch Progressive Externe Ophthalmoplegie

- 752.00 Mitochondriale Myopathie (Erwachsenenalter) | *DGUOK, DNA2, ETFDH, FLAD1, HADHA, HADHB, ISCU, MGME1, OPA1, POLG, SLC25A32, TK2, TMEM126B, TRMT5*
- 3 CPEO, sporadisch, mitochondrial – mtDNA-Deletion (PCR)
- 3 vorzugsweise Muskel-DNA
- 253.01 CPEO, autosomal dominant | *C10orf2, DNA2, OPA1, POLG, RRM2B, SLC25A4, TK2*
- 254.00 CPEO, autosomal rezessiv | *C10orf2, C12orf65, CHRNE, DGUOK, DNM2, MGME1, POLG, RNASEH1, SPG7, TK2, TYMP*
- 3 mtDNA-Sequenzierung
- 3 vorzugsweise Muskel-DNA

Metabolische Myopathien

- 000.00 CPT2-Mangel | *CPT2*
- 000.00 Glutarazidurie Typ 2 | *ETFDH*
- 000.00 McArdle Disease | *PYGM*
- 000.00 Morbus Pompe | *GAA*
- 000.00 Myoadenylat-Desaminase Mangel (MAD) | *AMPD1 c.133C>T (p. Gln45*)*
- 256.00 Metabolische Myopathie – Basisdiagnostik | *ACADVL, CPT1A, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, LPIN1, PYGM, SLC22A5, SLC25A20*

- 089.04 Muskelschwäche, Säuglings- bis Kindesalter, Floppy Infant | Auflistung der 214 Gene siehe www.mgz-muenchen.de

- 025.02 Metabolische Myopathie / Fettsäureoxidationsstörung / Myalgien / Rhabdomyolyse | *ABHD5, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, AMACR, AMPD1, ANO5, CPT1A, CPT2, DMD, DYSF, ETFA, ETFB, ETFDH, FDX2, FKRP, GAA, HADH, HADHA, HADHB, ISCU, LPIN1, PFKM, PGK1, PNPLA2, PYGM, RYR1, SLC22A5, SLC25A20*

- 112.08 Klinisches Exom

▶ NEUROMUSKULÄRE ERKRANKUNGEN (Fortsetzung)

NEUROPATHIEN / MOTONEURONERKRANKUNGEN

Neuropathien / CMT – motorisch und sensibel

- 000.00 PMP22-Dosistestung
- 286.01 Neuropathie, motorisch-sensibel, CMT1 – Basispanel | *EGR2, FIG4, GDAP1, GJB1, IGHMBP2, LITAF, MFN2, MME, MPZ, NEFL, PMP22, PRX, SH3TC2, TTR*
- 287.02 Neuropathie, motorisch-sensibel, CMT2 – Basispanel | *BSCL2, DYNC1H1, GDAP1, GJB1, GNB4, HSPB1, IGHMBP2, MFN2, MPZ, TTR*

Neuropathien / dHMN – motorisch

- 258.00 Neuropathie, motorisch / dHMN – Basisdiagnostik | *BICD2, BSCL2, DCTN1, GARS, HINT1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, SETX, SYT2*

Neuropathien / HSN – sensibel

- 845.00 sensibel-betonte schmerzhaftes Neuropathie | *GJB1, GLA, MFN2, MPZ, RAB7A, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SPTLC1, SPTLC2, TTR*
- 289.00 Neuropathie, Natriumkanal-assoziiert | *SCN9A, SCN10A, SCN11A*
- 259.00 Neuropathie, sensorisch / HSN1 und HSN2 | *ATL1, ATL3, DNMT1, FAM134B, KIF1A, RAB7A, SCN9A, SPTLC1, SPTLC2, WNK1*
- 260.00 Neuropathie, sensorisch / HSN3 und HSN4 | *IKBKAP, NTRK1*
- 015.02 Neuropathie, sensorisch (autonom) – HS(A)N | *ATL1, ATL3, CCT5, DNMT1, DST, FAM134B, GLA, IKBKAP, KIF1A, NAGLU, NGF, NTRK1, POLG, PRX, RAB7A, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPT9, SPTLC1, SPTLC2, TECPR2, TRPA1, TTR, WNK1*
- 753.00 Analgesie, angeborene Schmerzempfindlichkeit | *GLDC, NTRK1, SCN9A*

Neuropathien – weitere Untersuchungen

- 000.00 Stufe 1: Neuropathie, HNPP | PMP22-Dosistestung
- 000.00 Stufe 2: Neuropathie, HNPP | PMP22-Sequenzierung
- 000.00 Hereditäre neuralgische Amyotrophie (HNA) | *SEPT9*
- 000.00 Transthyretin (TTR) Amyloid-Neuropathie | *TTR*
- 000.00 Congenital-Cataract-Facial-Dysmorphism | *CTDP1 IVS6+389C>T*

Spinale / Spinobulbäre Muskelatrophie

- 000.00 Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy | AR-Repeat
 - 000.00 Spinale Muskelatrophie (SMA-5q) | SMN1-Deletion, SMN2-Kopien
 - 578.00 SMN1-Sequenzanalyse
- Differentialdiagnosen zur infantilen SMA-5q:
- 000.00 Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) | *DMPK-Repeat*
 - 000.00 Prader-Willi-Syndrom, Methylierungstest 15q11-q13
 - 000.00 *SMARD1* | *IGHMBP2*
 - 261.00 Differentialdiagnosen infantile SMA-5q | *DYNC1H1, EXOSC3, IGHMBP2, TRPV4, UBA1*
 - 294.00 Strukturmyopathie – Basisdiagnostik Säugling | *ACTA1, DNM2, MTM1, RYR1*
- Differentialdiagnosen zur adulten SMA-5q:
- 262.00 Differentialdiagnosen adulte SMA | *BICD2, CHCHD10, GAA, HEXA, HMBS, IGHMBP2, SETX, TFG, VAPB*

Amyotrophe Lateralsklerose

- 000.00 Amyotrophe Lateralsklerose (FTD-ALS) | *C9orf72-Repeat*
- 263.01 Amyotrophe Lateralsklerose, familiär – Basisdiagnostik | *ANG, CHCHD10, FIG4, FUS, SETX, SLC52A2, SLC52A3, SOD1, TARDBP, TBK1, TIA1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB*
- 019.03 Amyotrophe Lateralsklerose, familiär | *ALS2, ANG, ANXA11, BICD2, BSCL2, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, ERLIN1, FIG4, FUS, GBE1, HEXA, HMBS, HNRNPA1, HNRNPA2B1, MATR3, OPTN, REEP1, SETX, SLC52A2, SLC52A3, SOD1, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP, VRK1*

- 288.01 Neuropathie | Auflistung der 116 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
- 086.03 Neuropathien / Motoneuropathien Gesamtpanel | Auflistung der 276 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
- 112.08 Klinisches Exom

▶ STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

- 615.00 Adipositas – nicht syndromal | *ADCY3, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, PCSK1, POMC*
- 000.00 Alpha-1-Antitrypsinmangel | *SERPINA1*, häufigste Varianten
- 054.02 CoQ10-Defizienz | *ADCK3, ADCK4, ANO10, APTX, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ9, ETFA, ETFB, ETFDH, PDSS1, PDSS2*
- 000.00 Cystische Fibrose | *CFTR*, häufigste Varianten
- 000.00 Cystische Fibrose | *CFTR*, vollständige Sequenzierung
- 841.00 Kongenitale Glykosylierungs-Defekt (CDG)-Syndrome – Basispanel | *ALG1, ALG11, ALG12, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, COG5, COG6, DPAGT1, DPM1, MAGT1, MGAT2, MPDU1, MPI, PGM3, PMM2, RFT1, SRD5A3, TMEM165, TUSC3*
- 000.00 Danon-Disease | *LAMP2*
- 000.00 Glutarazidurie Typ 2 | *ETFDH, ETFA, ETFB*
- 000.00 Guanidino-Acetat-Methyltransferase (GAMT)-Mangel | *GAMT*
- 278.00 Methylmalonazidurie | *HCFC1, MCEE, MMAA, MMAB, MMACHC, MUT, PCCA, PCCB*
- 279.00 Molybdän-Cofaktor-Mangel | *GPHN, MOCS1, MOCS2*
- 000.00 Morbus Meulengracht | *UGT1A1-Repeat*
- 280.00 Neuronale Ceroid-Lipofuscinosen (NCL) | *ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSF, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1*
- 000.00 Menkes-Syndrom | *ATP7A*
- 213.01 Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) | *ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1, RFX6*
- 617.00 Diabetes, neonatal | *ABCC8, GCK, INS, KCNJ11, PDX1*
- 757.00 Mucopolysaccharidosen und Differentialdiagnosen | *GALNS, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GUSB, IDS, IDUA, MCOLN1, NEU1*
- 191.00 Porphyrurie | *ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HFE, HMBS, PPOX, UROD, UROS*
- 112.08 Klinisches Exom

▶ RETARDIERUNGS- UND DYSMORPHIESYNDROME

Basisdiagnostik Entwicklungsstörung

- 000.00 Karyotypisierung und Microarray siehe ▶ **Zytogenetik** (Seite 2)
- 000.00 Fragiles X-Syndrom | *FMR1*-Repeat

Leitsymptom kognitive Entwicklungsstörung

- 000.00 Fragiles X-Syndrom | *FMR1*-Repeat
- 268.00 X-chrom. mentale Retardierung (XLMR) – Basisdiagnostik | *ARX, ATRX, CUL4B, PHF6, PQBP1, SLC6A8*
- 000.00 Angelman-Syndrom | Methylierungstest 15q11-q13
- 269.00 Angelman/Rett-ähn. Phänotypen – Basisdiagnostik | *ARID1B, CDKL5, FOXP1, MECP2, MEF2C, SLC9A6, TCF4, UBE3A, ZEB2*
- 818.00 Unspezifische geistige Behinderung (AD de novo, Basisdiagnostik) | *ANKRD11, CTNBN1, DYRK1A, GRIN2B, STXB1, SYNGAP1, TCF4*
- 838.00 Autosomal-rezessive mentale Retardierung | *GRIK2, LINS1, MAN1B1, NDST1, PGAP1, ST3GAL3, TAF2, TRAPPC9, TUSC3*
- 839.00 Autismus | *SHANK3, ARID1B, DYRK1A, MBD5, SYNGAP1*

Leitsymptom Großwuchs/Makrosomie

- 000.00 Beckwith Wiedemann Syndrom (BWS) | Methylierungstest 11p15
- 815.00 Asymmetrischer Großwuchs und Phakomatosen – Basisdiagnostik | *AKT1, AKT3, CCND2, CDKN1C, PIK3CA, PIK3R2, PTEN, RASA1, TBC1D7*
- 291.00 Sotos- und weitere Großwuchssyndrome | *NSD1, EZH2, SETD2, DNMT3A, NFIX*

Leitsymptom Kleinwuchs/Mikrozephalie

- 822.00 Mikrozephalie – Basisdiagnostik | *ASPM, CDK5RAP2, MCPH1, WDR62*
- 000.00 Kleinwuchs, SHOX-assoziiert | *SHOX*
- 810.00 Kleinwuchs – Basisdiagnostik | *ALPL, BMP2, COL2A1, COL10A1, COMP, FGFR2, FGFR3, GH1, GHR, PTH1R, SHOX, TRAPPC2*
- 829.00 Kleinwuchs proportioniert, mit/ohne Wachstumshormon-Auffälligkeiten | *CDKN1C, GH1, GHR, GHRHR, IGF1, IGF1R, IGFALS, STAT5B*
- 000.00 Silver Russell Syndrom (SRS) | Methylierungstest 11p15.5
- 000.00 Silver Russell Syndrom (SRS) | Methylierungstest 7p12.1 und 7q32.2
- 830.00 Silver Russell Syndrom – Differentialdiagnosen | *CCDC8, CDKN1C, CUL7, IGF2, LIG4, OBSL1, SAMD9, TRIM37*
- 000.00 Temple-Syndrom | Methylierungstest 14q32

Noonan-Syndrom und Rasopathien

- 159.01 Noonan-Syndrom | *PTPN11*
- 285.02 Noonan-Syndrom, weitere Gene | *BRAF, KRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SPRED1, SOS1*
- 160.01 Rasopathien | *A2ML1, BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1*

Leitsymptom Skelettbeteiligung

- 000.00 Achondroplasie/Hypochondroplasie/Thanatophore Dysplasie | *FGFR3*
- 831.00 Skelettdysplasien – Basisdiagnostik | *COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, FGFR3, SLC26A2, SOX9, TRAPPC2*
- 275.00 Syndromale Kraniosynostosen | *FGFR1, FGFR2, FGFR3, GLI3, POR, RAB23, TWIST1*
- 596.01 Osteogenesis imperfecta | *BMP1, COL1A1, COL1A2, CRTAP, FKBP10, IFITM5, P3H1, PLOD2, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7, TMEM38B, WNT1*
- 000.00 Multiple epiphysäre Dysplasie | *COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, MATN3, SLC26A2*

Leitsymptom Adipositas

- 000.00 Prader Willi Syndrom (PWS) | Methylierungstest 15q11-q13
- 819.00 Differentialdiagnosen zum Prader Willi Syndrom (Leitsymptom Adipositas/Retardierung) | *MAGEL2, PHF6, VPS13B, WAC*
- 842.00 Syndromale Adipositas | *GNAS, LEP, LEPR, MAGEL2, MC3R, MC4R, NTRK2, PHF6, POMC, SIM1, UCP3*
- 615.00 Adipositas – nicht syndromal | *ADCY3, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, PCSK1, POMC*

Weitere syndromale Krankheitsbilder

- 779.00 Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) – Basisdiagnostik | *BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS7, BBS9, MKKS, MKS1, TTC8*
- 816.00 Coffin Siris Syndrom/Nicolaides Baraitser – Basisdiagnostik | *ARID1A, ARID1B, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1*
- 817.00 Cornelia de Lange Syndrom/Cohesinopathien – Basisdiagnostik | *ANKRD11, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3*
- 779.25 Ektodermale Dysplasie und Differentialdiagnosen | *CDH3, CDSN, DLX3, DSG4, EDA, EDAR, EDARADD, IRF6, KRT74, KRT85, LTBP3, MSX1, PAX9, PKP1, WNT10A*
- 000.00 Hypertelorismus-Syndrome | *DVL1, DVL3, FGD1, FZD2, MID1, NXN, ROR2, SPECC1L, WNT5A*
- 271.00 Kabuki Syndrom | *KDM6A, KMT2D*
- 272.01 Makrozephalie – Basisdiagnostik | *ABCC9, BRWD3, DNMT3A, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1, PTEN*
- 000.00 Menkes-Syndrom | *ATP7A*
- 844.00 M. Hirschsprung, Suszeptibilität | *EDN3, EDNRB, RET*
- 290.00 Neurofibromatose 1 | *NF1*
- 000.00 Prader Willi Syndrom (PWS) | Methylierungstest 15q11-q13
- 821.00 Ziliopathie – Basisdiagnostik | *AHI1, C5orf42, CC2D2A, TMEM67*
- 112.08 Klinisches Exom

▶ EXOM SEQUENZIERUNG UND INDIVIDUELLE PANELS

- 164.03 Carrier Screening | 617 Gene
- 112.08 Klinisches Exom | 4.507 Gene
- 165.04 Whole Exome, Indexpatient °
- 165.04 Whole Exome, Trio-Analyse °

NGS-Panels in unserem Labor sind akkreditiert und unterliegen sehr hohen, international anerkannten Qualitätsstandards. Die Gen-Zusammenstellung der Panels wird durch unser ärztliches/naturwissenschaftliches Team laufend aktualisiert (s. www.mgz-muenchen.de).