



INSTITUT FÜR  
IMMUNOLOGIE  
UND GENETIK

IIG Humangenetik Kaiserslautern  
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IIG Humangenetik Ludwigshafen  
Tel.: +49 (0)621 550 066 - 60

IIG Humangenetik Birkenfeld  
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IMD Humangenetik Wiesbaden  
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

IMD Humangenetik Bad Homburg  
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

Einsender:

Patientendaten:

Rechnung:

Kasse ambulant (Schein Muster 10)

stationär

Selbstzahler

privat ambulant

privat stationär

**KOSTENÜBERNAHMEERKLÄRUNG (für Selbstzahler / Kassenpatienten (ohne Überweisung) / Privatpatienten):**

Ich wünsche, dass die nachfolgend aufgeführten Untersuchungen auf privatärztlicher Basis durchgeführt werden. Mir ist bewusst, dass ich für die anfallenden Kosten selbst aufkommen muss, wenn meine Versicherung die Kosten nicht oder nicht in vollem Umfang übernimmt.

(Datum/Unterschrift).....

### Untersuchungsanforderung Neurologische Erkrankungen / Muskuläre Erkrankungen

Untersuchungsgrund:  diagnostisch  prädiktiv auf familiäre Mutation \_\_\_\_\_

Klinische Angaben:

Familienanamnese:

Patient selbst klinisch betroffen

es liegen keine molekulargenetischen Voruntersuchungen vor

folgende molekulargenetische Vorbefunde wurden erhoben: \_\_\_\_\_

Entnahmedatum / Uhrzeit:

Unterschrift:

Bitte stellen Sie für die Versendung folgende Dokumente und Proben zusammen:

- Einwilligungserklärung des Patienten gemäß GenDG und Untersuchungsanforderung
- Überweisungsschein Nr. 10 (für Kassenpatienten) bzw. Kostenübernahmeerklärung (siehe oben)
- 5 ml EDTA-Blutröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet

Patientenname: \_\_\_\_\_ Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

## Neurologische Erkrankungen

- Amyotrophe Lateralsklerose** (40 Gene)  
*ALS2, ANG, ANXA11, ATXN2, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, CFAP410, CYLD, DAO, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, HNRNPA1, KIF5A, MATR3, MOBP, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SCFD1, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SPTLC1, SQSTM1, TAF15, TARDBP, TBK1, TRPM7, TIA1, TUBA4A, UBQLN2, UNC13A, VAPB, VCP*
- Ataxie** (115 Gene\*)
- CADASIL** (8 Gene)  
*COL4A1, COL4A2, CTSA, GLA, HTRA1, ITM2B, NOTCH3, TREX1*
- Demenz** (22 Gene)  
*ABCA7, APOE, APP, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SNCA, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, TUBA4A, UBQLN2, VCP*
- Dystonie** (77 Gene)  
*ACY1, ADAR, ADCY5, ANO3, APTX, ARX, ATM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP7B, BCAP31, C19orf12, CACNA1B, CIZ1, COASY, COL6A3, DCAF17, DLAT, DNAJC12, FA2H, FBXO7, FRRS1L, FTL, GCDH, GCH1, GNAL, GNAO1, GNB1, GPR88, GRIN1, HPCA, HTRA2, IRF2BPL, KCNMA1, KCTD17, KMT2B, MECP, NKX2-1, NKX6-2, PANK2, PARK7, PDE2A, PDHA1, PDHX, PINK1, PLA2G6, PNKD, PRKN, PRKRA, PRRT2, RELN, SCN8A, SERAC1, SGCE, SLC19A3, SLC2A1, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SPR, STXBP1, SYNJ1, SYT1, TAF1, TBCD, TH, THAP1, TOR1A, TTPA, TUBB4A, UBTF, UNC13A, VAC14, VPS13A, WDR45, YY1*
- Hereditäre Neuropathien**
  1. Stufe: PMP22-MLPA
  2. Stufe: Genpanel (160 Gene\*)
- Hereditäre spastische Spinalparalyse** (122 Gene\* inkl. ATL1- und SPAST-MLPA)
- Migräne** (28 Gene)  
*ACVRL1, ALPK1, APP, ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, CCM2, COL4A1, COL4A2, CSNK1D, DBH, ENG, ESR1, GDF2, HTRA1, KCNK18, KRIT1, NOTCH3, PDCD10, PRRT2, PNKD, POLG, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1, SMAD4, TNF, TREX1*
- Hemiplegische Migräne** (5 Gene)  
*ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, SCN1A, SLC2A1*
- Neurodegeneration mit Eisenablagerungen** (11 Gene)  
*ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, DCAF17, FA2H, FBXO7, FTL, PANK2, PLA2G6, WDR45*
- Parkinson** (29 Gene)  
*ATP1A3, ATP13A2, C19orf12, CHCHD2, DCTN1, DNAJC6, FBXO7, FTL, GBA, GCH1, GRN, LRRK2, MAPT, PANK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, PRKN, PRKRA, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SNCA, SPG11, SPR, SYNJ1, TH, VPS13C, VPS35*
- Paroxysmale Dyskinesie** (10 Gene)  
*DEPDC5, ECHS1, KCNA1, KCNMA1, NKX2-1, PDHA1, PNKD, PRRT2, SCN8A, SLC2A1*
- Periodische Paralysen** (6 Gene)  
*ATP1A2, CACNA1S, KCNE3, KCNJ2, KCNJ5, SCN4A*
- Small-Fiber-Neuropathie** (4 Gene)  
*SCN10A, SCN11A, SCN9A, TRPA1*

\* Auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden.

### Allgemeiner Hinweis

Die angegebenen Panels und darin enthaltenen Gene stehen stets unter dem Vorbehalt der Aktualisierung nach neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen. Die Analyse weiterer Gene bei spezifischer Fragestellung ist auf Anfrage möglich.

Patientenname: \_\_\_\_\_ Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

## Muskuläre Erkrankungen

- Gliedergürtelmuskeldystrophie** (45 Gene)  
ANO5, BVES, CAPN3, CAV3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, ISPD, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DPM3, DYSF, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GMPPB, HMGCR, HNRNPDL, JAG2, LAMA2, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POGLUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VMA21
- Kongenitale myasthene Syndrome** (48 Gene)  
ABHD5, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, CPT1A, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, HADH, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, NPL, PDHA1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PHKG2, PNPLA2, POLG2, PRKAG2, PUS1, PYGM, RBCK1, RRM2B, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, TAZ, YARS2
- Kongenitale und distale Myopathien** (93 Gene)  
ABCC9, ACTA1, ACTN2, ANO5, BAG3, BIN1, CACNA1S, CASQ1, CAV3, CCDC78, CFL2, CNTN1, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COX6A2, CRYAB, DES, DNA2, DNAJB5, DNAJB6, DNM2, DYSF, FHL1, FKBP14, FLNC, FXR1, GNE, HACD1, HSPB8, ISCU, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KY, LAMP2, LDB3, LMOD3, LRP12, MAP3K20, MATR3, MB, MEGF10, MICU1, MSTO1, MTM1, MTMR14, MYBPC1, MYH2, MYH7, MYL1, MYOD1, MYOT, MYPN, NEB, ORAI1, PAX7, POLG, POLG2, PUS1, PYROXD1, RRM2B, RYR1, RYR3, SCN4A, SELENON, SIL1, SLC25A21, SLC25A42, SOD1, SPEG, SPTBN4, STAC3, STIM1, SUCLA2, TIA1, TIMM22, TK2, TMEM65, TNNT1, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRIM32, TRIM54, TRIM63, TTN, TWNK, VCP, VMA21, YARS2
- Metabolische Myopathie** (49 Gene)  
ABHD5, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, CPT1A, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, HADH, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, NPL, PDHA1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PHKG2, PNPLA2, POLG2, PRKAG2, PUS1, PYGM, RBCK1, RRM2B, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, TAZ, YARS2
- Muskuläre Erkrankungen (Gesamtpanel)** (270 Gene\*)
- Rhabdomyolyse** (50 Gene)  
ACAD9, ACADM, ACADVL, AGL, ALDOA, AMACR, AMPD1, ANO5, CACNA1S, CAPN3, CAV3, CPT1A, CPT2, DGUOK, DMD, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FDX2, FKRP, FKTN, GAA, GMPPB, HADHA, HADHB, ISCU, LPIN1, MLIP, OBSCN, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PNPLA2, POLG, PYGM, RYR1, SCN4A, SGCA, SGCG, SIL1, SLC22A5, SLC25A20, TANGO2, TK2, TSEN54
- Skapuloperoneale Myopathie** (9 Gene)  
CAPN3, CAV3, DES, FKRP, GAA, MYH7, SGCA, TRPV4, VCP
- Spinale Muskelatrophie** (33 Gene)  
AARS, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, EMILIN1, EXOSC8, GARS, HEXA, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, LAS1L, PLEKHG5, RBM7, REEP1, SCO2, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, SPTAN1, SYT2, TRIP4, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1, YARS

\* Auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden.

### Allgemeiner Hinweis

Die angegebenen Panels und darin enthaltenen Gene stehen stets unter dem Vorbehalt der Aktualisierung nach neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen. Die Analyse weiterer Gene bei spezifischer Fragestellung ist auf Anfrage möglich.