

Praxis für Humangenetik Würzburg

PD Dr. med. Erdmute Kunstmann
Fachärztin für Humangenetik

Anforderungsformular für muskuläre Erkrankungen:

Patient/in: ☐ weiblich ☐ männlich
Patientenname:
Geburtsdatum:

Indikation:

☐ Gen-Panel: Gliedergürtel-Muskeldystrophien, (proximale Muskelschwäche), autosomal dominant: LGMD1A (MYOT), LGMD1B (LMNA), LGMD 1C (CAV3), DNAJB6 (LGMD1D), DES (LGMD1E), TNPO3 (LGMD1F), CAPN3 (LGMD1I), COL6A1, COL6A2, COL6A3	☐ Gen-Panel: Gliedergürtel-Muskeldystrophien, (proximale Muskelschwäche), autosomal rezessiv CAPN3 (LGMD2A/LGMDR1), DYSF (2B/R2) SGCG (2C/R5), SGCA (2D/R3), SGCB (2E/R4), SGCD (2F/R6), TCAP (2G/R7), TRIM32 (2H/R8), LGMD R9 (FKRP), LGMD R11 (POMT1), LGMD R13 (FKTN), LGMD R14 (POMT2), LGMD R15 (POMGNT1), LGMD R16 (DAG1), LGMD R18 (TRAPPC11), LGMD R19 (GMPPB), LGMD R20 (ISPD), LGMD 1B/EDMD (LMNA), LGMD D2 (TNPO3)
Emery-Dreifuss Muskeldystrophie: ☐ EMD, FHL1, LMNA, SYNE2 ☐ Fazio-skapulo-humerale MD, Typ 2 (FSHD2: SMCHD1) ☐ Rigid Spine Muskeldystrophie (SEPN1) ☐ Bethlem-/Ullrich-Myopathie (COL6A1, COL6A2, COL6A3)	Myofibrilläre und distale Myopathien: ☐ MFM (BAG3, CRYAB, DES, DNAJB6, FHL1, FLNC, MYOT, LDB3) ☐ Distale Myopathien (DES, DNAJB6, FLNC, KLHL9, MYH7, TIA1)
Strukturmyopathien: ☐ Nemaline Myopathien (ACTA1, TNNT1, TPM2, TPM3), ☐ Myotubuläre (zentronukleäre) Myopathien (BIN1, DNM2, MTM1, RYR1) ☐ Central-Core-, Multi-Mini-Core-Disease (ACTA1, RYR1, SEPN1)	Duchenne/Becker Muskeldystrophie: ☐ 1)DMD/BMD (Del/Dup) ☐ 2)DMD/BMD(Punktmutationen/SNVs; Sequenzierung)
Myofibrilläre Myopathie: ☐ DNAJB6 ☐ KLHL40 ☐ NCBIGene:9531 BAG3 ☐ NCBIGene:2318 FLNC ☐ NCBIGene:7273 TTN ☐ NCBIGene:207 AKT1 ☐ NCBIGene:9499 MYOT ☐ NCBIGene:2273 FHL1 ☐ NCBIGene:11155 LDB3 ☐ NCBIGene:58 ACTA1	Analyse anhand von HPO-Terms: ☐ Epilepsie d HP:0001250 ☐ Migräne, Kopfschmerzen d HP:0002076 ☐ Gangstörung d HP:0001288 ☐ Ataxie d HP:0001251 ☐ Chorea d HP:0002072 ☐ Dystonie d HP:0001332 ☐ Spastik d HP:0001257 ☐ Tremor d HP:0001337 ☐ Paresen d HP:0001324 ☐ Muskuläre Hypotonie d HP:0001252 ☐ Generalisierte Muskelschwäche d HP:0003324 ☐ Proximale Muskelschwäche d HP:0003701 ☐ Distale Muskelschwäche d HP:0002460 ☐ Faziale Muskelschwäche d HP:0030319 ☐ Scapula alata d HP:0003691 ☐ Myalgie d HP:0003326 ☐ Überbeweglichkeit der Gelenke d HP:0001382 ☐ Neuropathie (motorisch, sensibel) d HP:0007141 ☐ Neuropathie (axonal, demyelinisierend) d HP:0007327
Repeat Erkrankungen: ☐ Kennedy Erkrankung ☐ FSHD Typ 1 ☐ OPMD ☐ Myotone Dystrophie Typ 1 ☐ Myotone Dystrophie Typ 2	
Familiär gezielte Mutationen (<u>bitte Nennung</u>):	

Einwilligung der Patientin/des Patienten:

Ich hatte nach der Aufklärung eine angemessene Bedenkzeit.
Ich willige in die oben genannte Untersuchungen ein.
Über den Umfang der genetischen Untersuchung bin ich
unterrichtet und stimme zu.

☐ ja ☐ nein

Aufbewahrung des Materials für die Qualitätssicherung
bzw. für neue Diagnosemöglichkeiten.

☐ ja ☐ nein

Bei unauffälligem Befund verzichte ich auf eine erneute
genetische Beratung.

☐ ja ☐ nein

Für die Auswertung und wissenschaftliche Veröffentlichungen
können Material und Ergebnisse in anonymer Form genutzt
werden.

☐ ja ☐ nein

Ich habe das Recht diese Einwilligung jederzeit zu widerrufen.
Ich habe keine weiteren Fragen.

☐ ja ☐ nein

Ich verzichte auf eine Kopie dieser Einwilligungserklärung.

☐ ja ☐ nein

Datum	Unterschrift der Patientin/des Patienten/des gesetzlichen Vertreters	Unterschrift verantwortliche/r Ärztin/Arzt