



**Einsender:**

**Patientendaten:**

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

(Bitte ankreuzen)

- Patient selbst klinisch betroffen
- Familienangehörige betroffen – wer? \_\_\_\_\_
- es liegen keine molekulargenetischen Voruntersuchungen vor
- folgende molekulargenetische Vorbefunde wurden erhoben: \_\_\_\_\_

### Untersuchungsanforderung Muskelerkrankungen

(Bitte ankreuzen)

Erkrankung	Gen(e)
<input type="checkbox"/> Bethlem Myopathie	<i>COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRYAB, PYGM</i>
<input type="checkbox"/> Gliedergürteldystrophie (LGMD)	<i>ANO5, CAPN3, DYSF, FKRP, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1</i>
<input type="checkbox"/> Metabolische Myopathie	<i>ACADVL, CPT1A, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, GAA, LPIN1, PYGM, SLC22A5, SLC25A20</i>
<input type="checkbox"/> Neutralfett-Speicherkrankheit mit Myopathie (Dorfman-Chanarin Syndrom)	<i>ABHD5, ACADM, ACADS, ACADVL, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, HADH, HADHA, HADHB, PNPLA2</i>

Individuelle Panel-Konfiguration nach Rücksprache möglich!

**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 (für Privatpatienten)
- 5 ml EDTA-Bluttröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet