

Muskelerkrankungen

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Bethlem Myopathie ⁺	<i>COL6A1</i> (CDS komplett) <i>COL6A2</i> (CDS komplett) <i>COL6A3</i> (CDS komplett) <i>CRYAB</i> (CDS komplett) <i>PYGM</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Gliedergürteldystrophie (LGMD) ⁺	<i>ANO5</i> (CDS komplett) <i>CAPN3</i> (CDS komplett) <i>DYSF</i> (CDS komplett) <i>FKRP</i> (CDS komplett) <i>SGCA</i> (CDS komplett) <i>SGCB</i> (CDS komplett) <i>SGCD</i> (CDS komplett) <i>SGCG</i> (CDS komplett) <i>SMCHD1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Metabolische Myopathie ⁺	<i>ACADVL</i> (CDS komplett) <i>CPT1A</i> (CDS komplett) <i>CPT2</i> (CDS komplett) <i>ETFA</i> (CDS komplett) <i>ETFB</i> (CDS komplett) <i>ETFDH</i> (CDS komplett) <i>GAA</i> (CDS komplett) <i>LPIN1</i> (CDS komplett) <i>PYGM</i> (CDS komplett) <i>SLC22A5</i> (CDS komplett) <i>SLC25A20</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Muskelerkrankungen

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Neutralfett-Speicherkrankheit mit Myopathie (NLSDM) ⁺ , Dorfman-Chanarin Syndrom ⁺	<i>ABHD5</i> (CDS komplett) <i>ACADM</i> (CDS komplett) <i>ACADS</i> (CDS komplett) <i>ACADVL</i> (CDS komplett) <i>CPT2</i> (CDS komplett) <i>ETFA</i> (CDS komplett) <i>ETFB</i> (CDS komplett) <i>ETFDH</i> (CDS komplett) <i>HADH</i> (CDS komplett) <i>HADHA</i> (CDS komplett) <i>HADHB</i> (CDS komplett) <i>PNPLA2</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Hinweis:

Gemäß Gendiagnostikgesetz muss jeder Untersuchungsanforderung zu humangenetischen Diagnostik eine Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters beigefügt sein.

Formulare hierfür sowie Anforderungsformulare für Untersuchungen stehen im Downloadbereich unserer Homepage zur Verfügung.