



Patientendaten (ggf. Aufkleber)

Nachname: _____

Vorname: _____

Geb. Datum: _____ männlich weiblich

Bitte Einverständniserklärung (gem. §69 GTG) beilegen!

Neuromuskuläre Forschung
c/o Zentrum für Anatomie und Zellbiologie
Univ. Prof. Dr. Reginald E. Bittner
Assoc. Prof. Dr. Wolfgang M. Schmidt
Währinger Straße 13
A-1090 Wien
Tel: +43-1-40160-37508
Fax: +43-1-40160-937500
<http://www.meduniwien.ac.at/nmrd>

UNTERSUCHUNGSauftrag zur GENANALYSE "WHOLE EXOME SEQUENCING":

Klinische Verdachtsdiagnose:

- Neuromuskuläre Erkrankung
- Genetische Epilepsie / Epilepsiesyndrome
- andere:

Diese Untersuchung wird nur im Rahmen einer genetischen Analyse des Typs 2 gem. §65 GTG angeboten (genetische Analyse zu medizinischen Zwecken zur Feststellung einer bestehenden Erkrankung, welche auf einer Keimbahnmutation beruht).

Erklärung zur Analyse:

Bei der durchgeführten molekulargenetischen Untersuchung wird ein Screeningverfahren angewandt, bei dem eine Vielzahl von Genen des humanen Genoms parallel untersucht werden können (Erstellung einer DNA-Bibliothek mittels Agilent SureSelect Clinical Research Exome v2 und "150bp-paired end" Sequenzierung mittels Illumina Technologie, durchschnittlich 90-fache Abdeckung). Die Auswertung erfolgt mittels (1) "mapping" der reads auf das humane Referenzgenom (2) Detektion von Varianten und (3) Annotation bzw. Abgleich dieser Varianten mit Referenzdatenbanken. Die bioinformatische Auswertung wird dabei **auf Gene beschränkt, die aufgrund aktueller Fachliteratur sowie Einträge in der OMIM Datenbank mit der oben angeführten klinischen Verdachtsdiagnose in kausalgenetischem Zusammenhang** beschrieben sind. In diesem Verfahren nachgewiesene Mutation(en), welche mit der klinischen Verdachtsdiagnose formal in Einklang stehen, werden danach mittels PCR sowie konventioneller direkter DNA-Sequenzierung bestätigt.

Es ist darauf hinzuweisen, dass dieses Verfahren bestimmte genetische Veränderungen nicht bzw. nicht mit ausreichend hoher Sensitivität nachweisen kann ("deep intronic" Mutationen, große Deletionen oder Duplikationen) und dass **bestimmte Sequenzen** nicht bzw. nicht ausreichend repräsentiert sein können und somit **nicht analysierbar** sind.

Dieses Verfahren wird eine große Menge Daten generieren, deren Interpretation ohne klinische Information nicht möglich sein wird. Eine endgültige **molekulargenetische Diagnosestellung benötigt die Integration klinischer Daten / Untersuchungen, sowie möglicherweise weitere notwendige Abklärungsschritte.**

Wir bitten dahingehend im Vorfeld um Kontaktaufnahme!