

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

Währinger Straße 13

A-1090 Wien

Tel: +43-1-40160-37508

Fax: +43-1-40160-937500

<http://www.meduniwien.ac.at/nmr>

UNTERSUCHUNGSauftrag zur GENANALYSE:

**MUSKELDYSTROPHIEN**

- Duchenne/Becker Muskeldystrophie (DMD/BMD)
- Facio-skapulo-humerale Muskeldystrophie (FSHD)
- Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, X-chr. (EMD)
- Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, autos. (LMNA)
- Oculo-pharyngeale Muskeldystrophie (OPMD)

**Gliedergürtel-Muskeldystrophien:**

- LGMD1A (MYOT)
- LGMD1B (LMNA)
- LGMD1C (CAV3)
- LGMD2A (CAPN3)
- LGMD2B (DYSF)
- LGMD2C-E (SGCG, SGCA, SGCB)
- LGMD2I (FKRP)
- LGMD2K (POMT1)
- LGMD2L (ANOS)
- LGMD2M (FKTN)

**KONGENITALE MUSKELDYSTROPHIEN**

- Rigid Spine Muskeldystrophie (SEPN1)
- Bethlem-Myopathie (COL6A1-3)
- Ullrich Muskeldystrophie (COL6A1-3)
- MDC1A (LAMA2)
- MDC1C (FKRP)
- MDC1D (LARGE)
- "Muscle-Eye-Brain Erkrankung" (FKRP, POMGNT1, POMT1-2)
- Walker-Warburg Syndrom (FKRP, POMGNT1, POMT1-2)

**KONGENITALE MYOPATHIEN**

- Myotubuläre Myopathie 1, X-chr. (MTM1)
- Myotubuläre Myopathie (DNM2, BIN1)
- Central Core Erkrankung (RYR1)
- Multi-Mini-Core Erkrankung (SEPN1, RYR1)
- Nemaline Myopathien (ACTA1, TPM3)
- Myopathy, with fiber-type disproportion (ACTA1, SEPN1)
- Myofibrilläre Myopathie mit ZASP-Genmutation (LDB3)
- Early onset myopathy, areflexia, resp. distress & dysphagia

**DISTALE MYOPATHIEN**

- Miyoshi Myopathie (1) (DYSF)
- Miyoshi Myopathie (3) (ANOS)
- Distale Myopathie, anterior tibial onset, DMAT (DYSF)
- Distale Myopathie 1, Laing (MYH7)
- Udd Myopathie (TTN)

**METABOLISCHE MYOPATHIEN**

- Glykogen-Speicher-Erkrankungen, Typ II, V (GAA, PYGM)
- Myoadenylat Deaminase Defizienz (AMPD1)
- Carnitin-Palmitoyltransferase-II-Defizienz (CPT2)

**ANDERE MYOPATHIEN**

- Myofibrilläre Myopathie (DES, SEPN1)
- Danon Erkrankung (LAMP2)
- Skapulo-peroneale Myopathie, X-chr. (FHL1)
- Inclusion body Myopathie IBMPFD (VCP)

**MYOTONE SYNDROME**

- Myotone Dystrophie 1, Steinert (DM1)
- Myotone Dystrophie 2, Proximale myotone Myopathie (DM2)
- Rippling Muscle Erkrankung (CAV3, PTRF, KCNA1)

**KONGENITALE MYASTHENIE SYNDROME**

- Multiples Pterygium Syndrom (CHRNA1)
- Paramyotonia congenita (SCN4A)
- Hypo-/Hyperkaliemische periodische Paralyse (SCN4A)
- Myotonia congenita (CLCN1)
- Myasthenisches Syndrom, kongenital (RAPSN)

**SPINALE MUSKELATROPHIEN / MOTONEURONERKRANKUNGEN**

- Spinale Muskelatrophie, Typ I-IV (SMN1)
- Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 1 (SMARD1)
- Spino-bulbäre Muskelatrophie, Typ Kennedy (AR)
- Amyotrophe Lateralsklerose (SOD1, ALS2, VABP, VCP)

**NEURONALE MIGRATIONSSTÖRUNGEN**

- Lissenzephalie, X-chr. (DCX)
- Polymikrogyrie (GPR56)

**NEUROPATHIEN**

- Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen, HNPP
- Charcot-Marie-Tooth Erkrankung, (PMP22, MFN2, GDAP1))
- Charcot-Marie-Tooth Erkrankung, axonal 2B1 (LMNA)
- Charcot-Marie-Tooth Erkrankung, X-chr. (GJB1)
- "Giant axonal neuropathy" (GAN1)

**NEURODEGENERATIVE LYSOSOMALE SPEICHERKRANKHEITEN**

- Neuronale Ceruid-Lipofuszinose 1, CLN1 (PPT1)
- Neuronale Ceruid-Lipofuszinose 2, CLN2 (TPP1)
- Neuronale Ceruid-Lipofuszinose 10, CLN10 (CTSD)

#### AUGENERKRANKUNGEN

- Morbus Stargardt, Fundus flavimaculatus (*ABCA4, ELOVL4*)
- Zapfen-Stäbchen Dystrophie (*ABCA4, CRX, GUCY2D*)
- Leber Kongenitale Amaurose (*GUCY2D, RPE65, AIPL1, CRB1*)
- Morbus Best, vitelliforme Makuladystrophie (*BEST1*)
- Retinitis pigmentosa (*RP1, RHO, PRPH2, RPGR, PRPF31, CRB1*)
- Familiäre Drusenmakulopathie (*EFEMP1, CFH*)
- Usher Syndrom, Typ 1B (*MYO7A*)
- Usher Syndrom, Typ 2A (*USH2A*)
- Usher Syndrom, Typ 2C (*GPR98*)
- Usher Syndrom, Typ 2D (*DFNB31*)
- Retinoschisis 1, juvenil (*RS1*)
- Optikusatrophie (*OPA1, OPA3, DNMI1, TMEM126A, ACO2, RTN4IP1, YME1L1, FDXR, SLC25A46, WFS1*)
- Achromatopsie (*CNGA3, CNGB3*)
- Albinismus, okulär (*OA1*)
- Albinismus, oculocutan Typ 1 (*TYR*)
- Albinismus, oculocutan Typ 2 (*OCA2*)
- Lebersche Optikusatrophie, LHON (mitochondrial genome)
- Wolfram Syndrom 1 (*WFS1*)
- Makuladystrophie, juvenil, mit Hypotrichose (*CDH3*)
- Sorsby Fundusdystrophie (*TIMP*)
- Mikrophthalmie Typ 5 (*MFRP*)

#### MITOCHONDRIOPATHIEN

- Progressive externe Ophthalmoplegie, autos. (*POLG*)
- Alpers Syndrom (*POLG*)
- mt-DNA Depletion, encephalomyopathische Form (*RRM2B*)
- mt-DNA Depletion, myopathische Form (*TK2*)
- mt-DNA Depletion, hepatocerebrale Form (*DGUOK*)
- mt-DNA Depletion, MNGIE Typ (*TYMP*)
- Pyruvatdehydrogenase E3-binding Protein Defizienz (*PDHX*)
- Letale infantile Kardioenzephalomyopathie (*SCO2*)
- Progressive externe Ophthalmoplegie, autos. dom. (*TWINKLE*)
- Wolfram Syndrom 1 (*WFS1*)

#### Analyse des mitochondrialen Genoms mittels NGS (mtDNA):

- Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis, and Stroke-like episodes (MELAS)
- Myoclonic Epilepsy and Ragged Red Muscle Fibers (MERFF)
- Progressive Encephalopathy (PEM)
- Epilepsy, Strokes, Optic atrophy, & Cognitive decline (ESOC)
- Maternally Inherited Leigh Syndrome (MILS)
- Kearns-Sayre Syndrome (KSS)
- Pearson Syndrome
- Lebersche hereditäre Optikusatrophie (LHON)
- Lebersche hereditäre Optikusatrophie und Dystonie (LDYT)
- Progressive Dystonie
- Mitochondriale Myopathie (MM)

#### HyperCKämien

- Idiopathische HyperCKämie (*CAV3*)
- Myoglobinurie, autos. rez. (*LPIN1*)
- andere (*DYSF, CAPN3*)

#### HEREDITÄRE CARDIOMYOPATHIEN

- CMD1A (*LMNA*)
- CMD1C (*LDB3*)
- CMD1G (*TTN*)
- CMD1I (*DES*)
- CMD3B, X-chr. (*DMD*)
- CMH (*CAV3*)
- CMH1 (*MYH7*)

- Maternally Inherited Diabetes and Deafness (MIDD)
- Wolfram Syndrom, mitochondriale Form (DIDMOAD)
- Diabetes Mellitus & Deafness (DMDF)
- Maternally inherited deafness (DEAF)
- Sensorineural Hearing Loss (SNHL)
- Chronische Progressive Externe Ophthalmoplegie (CPEO)
- Maternale Myopathie und Cardiomyopathie (MMC)
- Maternally Inherited Cardiomyopathy (MICM)
- Familial Bilateral Striatal Necrosis (FBSN)
- Neurogene Muskelschwäche, Ataxie, und Retinitis Pigmentosa (NARP)
- Ataxia, Myoclonus and Deafness (AMDF)