



Patient/In

Name

Vorname

Geburtsdatum

Nur ausfüllen, wenn das Formular auf 2 Seiten ausgedruckt wird.

## NEUROGENETIK

### Bewegungsstörungen

- Friedreich Ataxie** | ~ 1 Gen  
*FXN*
- FXTAS (Fragiles-X-Tremor-Ataxie-Syndrom)** | ~ 1 Gen  
*FMR1*
- Spinocerebelläre Ataxien, Repeaterkrankungen** | ~ 11 Gene  
*ATN1 (DRPLA), ATXN1 (SCA1), ATXN2 (SCA2), ATXN3 (SCA3), ATXN7 (SCA7), ATXN8OS (SCA8), ATXN8 (SCA8), CACNA1A (SCA6), PPP2R2B (SCA12), TBP (SCA17)*
- Ataxie, hereditäres** | ~ 161 Gene  
Genliste siehe: [genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)
- Chorea Huntington** | ~ 1 Gen  
*HTT (Repeat)*
- Huntington like disease Syndrome** | ~ 3 Gene  
*JPH3, TBP, ATN1 (Repeat)*
- Dystonie und Parkinson** | ~ 40 Gene  
Genliste siehe: [genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)
- Neurodegeneration mit Eisenspeicherung (NBIA)** | ~ 7 Gene  
*ATP13A2, C19orf12, COASY, FTL, PANK2, PLA2G6, WDR45*

### Migräne – paroxysmale neurologische Erkrankungen

- Periodische Paralysen / familiäre hemiplegische Migräne** | ~ 5 Gene  
*CACNA1A, ATP1A2, ATP1A3, SCN1A, SCN8A*
- Hyperekplexie** | ~ 5 Gene  
*ARHGEF9, ATAD1, GLRA1, GLRB, SLC6A5*

### Amyotrophische Lateralsklerose und frontotemporale Demenz

- Amyotrophische Lateralsklerose und frontotemporale Demenz** | ~ 1 Gen  
*C9orf72 (Repeat)*
- Gesamtes Panel** | ~ 38 Gene  
Genliste siehe: [genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)

### Arteriopathien mit Leukenzephalopathie

- CADASIL** | ~ 1 Gen  
*NOTCH3 (Hotspot Mutationen)*
- CADASIL und DD (inkl. COL4A1 und COL4A2)** | ~ 5 Gene  
*COL4A1, COL4A2, HTRA1, NOTCH3, TREX1*

### Subakute sklerosierende Panenzephalitis

- RANBP2-assoziierte Panenzephalitis** | ~ 1 Gen  
*RANBP2 (häufigste Mutationen)*
- Subakute Panenzephalitis, hereditäres** | ~ 8 Gene  
*CPT2, IRF3, RANBP2, TBK1, TICAM1, TLR3, TRAF3, UNC93B1*

### Leukodystrophien

- Gesamtes Panel** | ~ 182 Gene  
(inkl. Aicardi-Goutières-Syndrom, Metachromatische Leukodystrophie, Krabbe-Syndrom und Alexander-Syndrom)  
Genliste siehe: [genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)

### Myopathien

- Myotone Dystrophie Steinert (DM1)** | ~ 1 Gen  
*DMPK (Repeat)*
- Myotone Dystrophie PROMM (DM2)** | ~ 1 Gen  
*CNBP (Repeat)*
- Oculopharyngeale Muskeldystrophie (OPMD)** | ~ 1 Gen  
*PABPN1 (Repeat)*
- Adenosin-Monophosphat-Deaminase-Mangel** | ~ 1 Gen  
*AMPD1*
- Myotonia Congenita** | ~ 5 Gene  
*ATP2A1, CAV3, CLCN1, HINT1, SCN4A*
- Kongenitale Myasthenien** | ~ 25 Gene  
*AGRN, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COL13A1, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, LRP4, MUSK, MUSK, MYO9A, PREPL, RAPSIN, SCN4A, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SNAP25, SYT2*
- Gliedergürteldystrophien** | ~ 34 Gene  
Genliste siehe: [genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)
- Kongenitale Muskeldystrophien** | ~ 91 Gene  
Genliste siehe: [genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)
- Dystroglykanopathien** | ~ 14 Gene  
*B3GALNT2, B4GAT1, DAG1, FKRP, FKTN, GMPPB, ISPD, LARGE, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RXYLT1*
- Rhabdomyolyse** | ~ 1 Gen  
*CPT2*

### Periphere Neuropathien und spinale Muskelatrophie (SMA)

- Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 1a (CMT1a) und Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)** | ~ 1 Gen  
*PMP22 (Duplikation und Deletion)*
- Neuropathien gesamtes Panel** | ~ 51 Gene  
Genliste siehe: [genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)
- Spinale Muskelatrophie Typ 1-4 (SMA)** | ~ 2 Gene  
*SMN1, SMN2 (Deletion)*
- Spinobulbäre Muskelatrophie Kennedy (XSBMA)** | ~ 1 Gen  
*AR (Repeat)*
- SMA gesamtes Panel** | ~ 29 Gene  
Genliste siehe: [genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)

### Spastische Paraparese (SPG)

- SPG gesamtes Panel** | ~ 98 Gene  
Genliste siehe: [genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)

## BEKANNTE FAMILIÄRE MUTATION

Bitte Befundkopie beilegen

Genname: \_\_\_\_\_

Mutationsbeschreibung: \_\_\_\_\_

Bei Verordnung dieser Analysen sollte eine Kostengutsprache der Krankenversicherung vorliegen oder beantragt werden. Gen-Panels mit mehr als 10 Genen (rot markiert) dürfen gemäss den regulatorischen Bestimmungen (Analysenliste, KLV Art. 12) nur durch Ärzte mit einem Facharzttitel (FMH) Medizinische Genetik veranlasst werden. Unsere eigene genetische Beratungsstelle unterstützt Sie gerne dabei und übernimmt auch jederzeit die genetische Beratung.

Auskünfte und Anmeldungen telefonisch unter: 044 250 50 30 · Weitere Analysen finden Sie hier: [www.genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://www.genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)