

E.-NR:

PATIENT:

BITTE UM DURCHFÜHRUNG FOLGENDER UNTERSUCHUNG:

HISTOLOGIE

Routinediagnostik

- HE
- ATPase bei pH 9,4
- ATPase bei pH 4,6
- ATPase bei pH 4,2
- NADH
- SDH
- COX/SDH
- mod. Trichrom n. GOMORI
- saure Phosphatase
- PAS
- Sudan
- MAD
- van Gieson Kongorot
- unspezifische Esterase
- alkalische Phosphatase

ergänzende Immunhistochemie

- Dystrophin 1 (Stabdomäne)
- Dystrophin 2 (C-Terminus)
- Dystrophin 3 (N-Terminus)
- Utrophin und Spectrin
- Emerin
- Lamin A/C
- α -Sarkoglycan (Adhalin)
- β -Sarkoglycan
- γ -Sarkoglycan
- δ -Sarkoglycan
- Laminin- α 2 (Merosin / 80 kDa)
- Laminin- α 2 (Merosin / 300 kDa)
- α -Dystroglycan
- β -Dystroglycan
- Caveolin LC3
- Dysferlin p62
- Desmin TDP43
- Collagen-IV α -Actinin
- Collagen-VI Ubiquitin
- Myotillin d MHC
- Thioflavin MHC-s+f

Immunhistochemie-Myositis

- HLA-ABC CD138 CD3
- CD20 CD4
- CD68 CD8
- C5b9 CD56

spezielle Histochemie

- Myophosphorylase Thioflavin
- Phosphofruktokinase

WESTERN BLOT

- Dystrophin 1 Caveolin
- Dystrophin 2 Dysferlin
- Dystrophin 3 Merosin (80 kDa)
- Calpain-3

BIOCHEMIE

Untersuchungsmaterial: Muskel

- Saure Maltase=Alphaglukosidase (Glykogenose Typ II Pompe)
- Myophosphorylase (Glykogenose Typ V McArdle)
- Phosphofruktokinase (Glykogenose Typ VII)
- Laktatdehydrogenase (Glykogenose Typ XI)
- Atmungskettenkomplexe (I, II+III, IV, SDH) bezogen auf Citrasynthase
- Myoadenylatdeaminase

Untersuchungsmaterial: EDTA-Blut

- Human FGF-21 (Fibroblast growth factor 21)
- Human GDF-15 (Growth differentiation factor 15)

GENETIK

U.-Material:

- Repeatexpansion im PABPN1-Gen bei OPMD
EDTA-Blut/ Muskel
- Mutationen S113L, P50H, 413delAG-F448L im CPT II-Gen
EDTA-Blut/ Muskel
- Mutation R50X im Myophosphorylase-Gen bei McArdle-Glykogenose
EDTA-Blut/ Muskel
- Mutation IVS1-13T>G im Alphaglukosidase-Gen bei Late-onset Pompe
EDTA-Blut/ Muskel
- Mutation im PGM-Gen (Exon 1-3) bei Phosphoglucomutase-mangel
EDTA-Blut/ Muskel
- Mutation Q12X im MAD-Gen bei MAD-Mangel
EDTA-Blut/ Muskel
- Deletionen mtDNA mit Long-PCR bei CPEO
EDTA-Blut/ Muskel
- Mutation 3243A>G der mtDNA bei MELAS u.a.
EDTA-Blut/ Muskel
- Mutation 8344A>G der mtDNA bei MERRF
Muskel/ EDTA-Blut
- Mutationen 11778G>A, 14484T>C, 3460G>A mtDNA b. Leber Optikusatrophie
EDTA-Blut
- Mutationen p.A467T, p.W748S, p.G848S im POLG1-Gen bei Mitochondriopathie
EDTA-Blut/ Muskel
- Mutation del550A im Calpain-3-Gen bei LGMD2A
EDTA-Blut/ Muskel
- Mutation L276I im FKRP-Gen bei LGMD2I
EDTA-Blut/ Muskel
- Matrin-Mutation p.S85C
EDTA-Blut/ Muskel
- ANO-5-Mutation c.191A dup A
EDTA-Blut/ Muskel
- Mutation p.E384K im TIA-1-Gen bei WDM
EDTA-Blut/ Muskel

Unterschrift/ Datum