Medizinische Universität Graz

Institut für Humangenetik
Harrachgasse 21/8, A-8010 Graz
humangenetik@medunigraz.at
Tel. +43 / 316 / 380-4111
Fax +43 / 316 / 380-9623

Untersuchungsauftrag

Bindegewebserkrankungen - Rasopathien

Zuweisende/r Ärztin / Arzt (Bitte Stempel o. Druckschrift)	Kostenübernahme
Name:	☐ Überweisungsschein liegt bei
Klinik:	☐ Rechnung an Krankenhaus
Straße/Ort:	☐ Privatrechnung an Patient/in
Telefon:	
Email-Adresse:	Krankenkasse. …….....……

Angaben über die Patientin / den Patienten (Etikett)

Nachname: ..... Vorname: .....

Geb.Datum: ..... □ weiblich □ männlich

Adresse: .....

Detaillierte klinische Informationen sind für eine rasche Abwicklung der Diagnostik unbedingt erforderlich!

Zuweisungsdiagnose: …….....…….....…...

☐ Klinische Informationen (Arztbriefe, Befunde) liegen bei
☐ Beiblatt Ehlers Danlos / Marfan Syndrom_Klinische Informationen liegt bei (**Bitte unbedingt ausfüllen!** Abrufbar unter https://humangenetik.medunigraz.at/)

Untersuchungsmaterial: …….....…… Datum der Probenabnahme: …….....……
(mind. 4 ml EDTA-Blut / 1 ml EDTA-Blut im 1. Lebensjahr bzw. siehe Probenmaterial unter https://humangenetik.medunigraz.at/)

Ehlers-Danlos-Syndrom

☐	**unspezifisch** ***COL5A1***, ***COL5A2***, ***COL3A1***, ***COL1A1;*** *ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PLOD2, SLC2A10, SLC39A13*
☐	**Klassicher Typ (I / II)** ***COL5A1***, ***COL5A2;*** *ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, FKBP14, FLNA, PLOD1, PLOD2, SLC2A10, SLC39A13*
☐	**Vaskulärer Typ (IV)** ***COL3A1;*** *ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PLOD2, SLC2A10, SLC39A13*
☐	**Kyphoskoliose Typ (VI)** ***PLOD1,*** *ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD2, SLC2A10, SLC39A13*
☐	**Arthrokalasie Typ (VII A & B)** ***COL1A1***, ***COL1A2,*** *ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PLOD2, SLC2A10, SLC39A13*
☐	**Dermatosparaxis Typ (VII C)** ***ADAMTS2;*** *B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PLOD2, SLC2A10, SLC39A13*

Marfan-Syndrom / Syndrome mit marfanoidem Phänotyp

☐	**Marfan** ***FBN1;*** *ACTA2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN2, MYH11, MYLK, SKI, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2*
☐	**Aortenaneurysmen** ***ACTA2;*** *COL3A1, COL5A1, COL5A2, ELN, FBN1, FBN2, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2*
☐	**Loeys-Dietz-Syndrom** ***TGFBR1, TGFBR2;*** *ACTA2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, FBN2, MYH11, MYLK, SLC2A10, SMAD3, TGFB2*

☐	**Stickler Syndrom** ***COL2A1, COL11A1, COL11A2;*** *COL9A1, COL9A2*
☐	**Osteogenesis Imperfecta** ***COL1A1, COL1A2;*** *BMP1, CRTAP, FKBP10, IFITM5, LEPRE1, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7*

Rasopathien

☐	**Noonan Syndrom** ***PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1;*** *BRAF, CBL, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, SHOC2, SPRED1*
☐	**Costello Syndrom** ***HRAS;*** *BRAF, CBL, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, SHOC2, SOS1, SPRED1*
☐	**Kardio-fazio-cutanes Syndrom** ***BRAF, MAP2K1, MAP2K2;*** *CBL, HRAS, KRAS, NRAS, PTPN11, RAF1, SHOC2, SOS1, SPRED1*
☐	**Legius Syndrom** ***SPRED1;*** *BRAF, CBL, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, SHOC2, SOS1*

Vor Einleitung der molekulargenetischen Untersuchungen erfolgt die Einstufung des optimalen diagnostischen Prozederes [Sanger Sequenzierung und / oder MLPA-Analyse bzw. Next-Generation-Sequencing (NGS)], wodurch sich Änderungen bezüglich des gewählten Genpanels ergeben können. Die Auswahl der Gene und zu untersuchenden Regionen erfolgt nach den aktuellen wissenschaftlichen Standards und kann gegebenenfalls Änderungen unterworfen sein. Ferner umfasst die gezielte bioinformatische und molekulargenetische Analyse in erster Linie hochpenetrante Gene, welche bezugnehmend auf die eigen- und familienanamnestischen Angaben der/des Patientin/en erfasst werden. Codierende Bereiche hochpenetranter Gene werden zu 100 % abgedeckt. Weitere Auswertungen im Bereich der Gen-Panel-Diagnostik sind als Screeninguntersuchungen zu betrachten.

Das schriftliche Einverständnis der/des Patientin/en ist erforderlich!
Separates Formular! Abrufbar unter http://humangenetik.medunigraz.at (Formulare; Einverständniserklärung)

Hiermit wird bestätigt, dass mir (einsendende/r Ärztin/Arzt) das schriftliche Einverständnis der/des Patientin/Patienten zur Durchführung der oben gewählten humangenetischen Untersuchung vorliegt und eine Beratung entsprechend dem Österr. Gentechnikgesetz erfolgte.

…….....……....	……..……	……
Ort, Datum	Vorname / Nachname einsendende/r Ärztin/Arzt (Druckschrift)	Unterschrift einsendende/r Ärztin/Arzt

Alle Untersuchungsaufträge sind als PDF unter http://humangenetik.medunigraz.at (Formulare; Untersuchungsaufträge) abrufbar.
OZ_V6_04.04.2017
Medizinische Universität Graz, Auenbruggerplatz 2, A-8036 Graz. www.medunigraz.at

Rechtsform: Juristische Person öffentlichen Rechts gem. Universitätsgesetz 2002. Information: Mitteilungsblatt der Universität und www.medunigraz.at. DVR-Nr. 210 9494.
UID: ATU 575 111 79. Bankverbindung: Bank Austria Creditanstalt IBAN AT931200050094840004 BIC BKAUATWW, Raiffeisen Landesbank Steiermark IBAN AT443800000000049510 BIC RZSTAT2G