



Untersuchungsauftrag

Bindegewebserkrankungen - Rasopathien

Institut für Humangenetik
Neue Stiftingtalstraße 2, A-8010 Graz
humangenetik@medunigraz.at
Tel. +43 / 316 / 385-73800
Fax +43 / 316 / 385-79620

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	
<input type="checkbox"/>	unspezifisch COL5A1, COL5A2, COL3A1, COL1A1; ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PLOD2, SLC2A10, SLC39A13
<input type="checkbox"/>	Klassischer Typ (I / II) COL5A1, COL5A2; ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, FKBP14, FLNA, PLOD1, PLOD2, SLC2A10, SLC39A13
<input type="checkbox"/>	Vaskulärer Typ (IV) COL3A1; ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PLOD2, SLC2A10, SLC39A13
<input type="checkbox"/>	Kyphoskoliose Typ (VI) PLOD1, ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD2, SLC2A10, SLC39A13
<input type="checkbox"/>	Arthrokaliasie Typ (VII A & B) COL1A1, COL1A2, ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PLOD2, SLC2A10, SLC39A13
<input type="checkbox"/>	Dermatoparaxis Typ (VII C) ADAMTS2; B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PLOD2, SLC2A10, SLC39A13

Marfan-Syndrom / Syndrome mit marfanoidem Phänotyp	
<input type="checkbox"/>	Marfan FBN1; ACTA2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN2, MYH11, MYLK, SKI, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2
<input type="checkbox"/>	Aortenaneurysmen ACTA2; COL3A1, COL5A1, COL5A2, ELN, FBN1, FBN2, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2
<input type="checkbox"/>	Loeys-Dietz-Syndrom TGFB1, TGFB2; ACTA2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, FBN2, MYH11, MYLK, SLC2A10, SMAD3, TGFB2
<input type="checkbox"/>	Stickler Syndrom COL2A1, COL11A1, COL11A2; COL9A1, COL9A2
<input type="checkbox"/>	Osteogenesis Imperfecta COL1A1, COL1A2; BMP1, CRTAP, FKBP10, IFITM5, LEPRE1, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7

Rasopathien	
<input type="checkbox"/>	Noonan Syndrom PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1; BRAF, CBL, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, SHOC2, SPRED1
<input type="checkbox"/>	Costello Syndrom HRAS; BRAF, CBL, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, SHOC2, SOS1, SPRED1
<input type="checkbox"/>	Kardio-fazio-cutanes Syndrom BRAF, MAP2K1, MAP2K2; CBL, HRAS, KRAS, NRAS, PTPN11, RAF1, SHOC2, SOS1, SPRED1
<input type="checkbox"/>	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 Unterschrift einsendende/r Ärztin/Arzt
.....
(Druckschrift)