

Untersuchungsauftrag

Neurogenetik

Zuweisende/r Ärztin / Arzt (Bitte Stempel o. Druckschrift)	Kostenübernahme
--	-----------------

Name:	<input type="checkbox"/> Überweisungsschein liegt bei
Klinik:	<input type="checkbox"/> Rechnung an Krankenhaus
Straße/Ort:	<input type="checkbox"/> Privatrechnung an Patient/in
Telefon:	
Email-Adresse:	Krankenkasse:

Angaben über die Patientin / den Patienten (Etikett)
--

Nachname:	Vorname:
Geb.Datum:	<input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich
Adresse:	

<p>Folgende Informationen sind für eine korrekte Abwicklung der Diagnostik unbedingt erforderlich!</p> <p>Zuweisungsdiagnose:</p> <p>Patient/in ist: <input type="checkbox"/> Index-Patient/in <input type="checkbox"/> nicht Index Patient/in → Name der/des Index Patientin/en:</p> <p>Familienstammbaum: <input type="checkbox"/> liegt bei <input type="checkbox"/> nicht relevant/vorhanden</p> <p>Klinische Informationen: <input type="checkbox"/> liegen bei (Arztbriefe, Befunde, Beiblatt Neurogenetik_Klinische Informationen unter https://humangenetik.medunigraz.at/)</p> <p>Wurden bereits neurogenetische Untersuchungen durchgeführt? Wenn ja, welche:</p>

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

Einzelgen-Diagnostik:
<input type="checkbox"/> Amyotrophe Lateralsklerose <i>SOD1</i>
<input type="checkbox"/> Amyloid-Polyneuropathie <i>TTR</i>
<input type="checkbox"/> Chorea Huntington <i>HD</i> (zwei unabhängige Blutproben *)
<input type="checkbox"/> Fragiles-X-Syndrom <i>FMR1</i>
<input type="checkbox"/> FHL1-assoziierte Myopathien (XMPMA, EDMD, RBM) <i>FHL1</i>
<input type="checkbox"/> Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy (SBMA) <i>AR</i>
<input type="checkbox"/> Muskeldystrophie Duchenne / Becker <i>DMD</i>

<input type="checkbox"/> Myopathie, distal / Typ Nonaka <i>GENE1</i>
<input type="checkbox"/> Okulodentodigitales Dysplasie -Syndrom <i>GJA1</i>
<input type="checkbox"/> Polyneuropathie mit Neigung zu Druckläsionen HNPP; CMT1A <i>PMP22</i>
<input type="checkbox"/> Pontocerebelläre Hypoplasie Typ2A <i>TSEN54</i>
<input type="checkbox"/> Rett-Syndrom <i>MECP2</i>
<input type="checkbox"/> XMPMA <i>FHL1</i>

Gen-Panel-Diagnostik:
<input type="checkbox"/> HMSN Typ I – motorisch-sensibel (demyelinisierend) GJB1 (Cx32), MPZ (P0), PMP22 <i>EGR2, FBLN5, FGD4, FIG4, GDAP1, HK1, INF2, KARS, MTMR2, NDRG1, NEFL, PRX, SBF2, SH3TC2, SIMPLE (LITAF), SURF1</i>
<input type="checkbox"/> HMSN Typ II – motorisch-sensibel (axonal) GARS, GDAP1, GJB1 (Cx32), MFN2, MPZ (P0), NEFL <i>AARS, BSCL2, DNMT2, FBLN5, GAN, HSPB1, HSPB8, LMNA, LRSAM1, MED25, PRPS1, RAB7A, TRPV4, YARS</i>
<input type="checkbox"/> HMSN Intermediär – motorisch-sensibel <i>DNMT2, GDAP1, GJB1 (Cx32), INF2, KARS, MPZ (P0), NEFL, PLEKHG5, PRPS1, YARS</i>

<input type="checkbox"/> dHMN – motorisch, distale spinale Muskelatrophie BSCL2, HSPB1, HSPB8 <i>AARS, ATP7A, DCTN1, DNAJB2 (HSJ1), GARS, PLEKHG5, REEP1, SETX, SLC5A7, TRPV4</i>
<input type="checkbox"/> HSN / HSAN – sensibel / ulzeromutilierend <i>ATL1, DNMT1, FAM134B, IKBKAP, KIF1A, NGF, NTRK1, PRX, RAB7A, SPTLC1, SPTLC2, WNK1 (HSN2)</i>
<input type="checkbox"/> Spastischen Paraplegien / Spinalparalysen (SPG) ATL1, BSCL2, SPAST <i>AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, C12ORF65, CYP7B1, ERLIN2, FA2H, GJC2, HSPD1, KIAA0196, KIF1A, KIF5A, L1CAM, NIPA1, PLP1</i>

Vor Einleitung der molekulargenetischen Untersuchungen erfolgt die Einstufung des optimalen diagnostischen Procederes [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 von Hauptindikationsgenen (Gen-Panel-Diagnostik: fett gedruckte Gene) werden zu 100 % abgedeckt. Weitere Auswertungen im Bereich der Gen-Panel-Diagnostik sind als Screeninguntersuchungen zu betrachten.

* Eine molekulargenetische Diagnostik wird ausschließlich aus zwei unabhängigen Blutproben (Blutabnahme an zwei unterschiedlichen Tagen!) durchgeführt.

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

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
------------	--	--