Medizinische Universität Graz

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

Untersuchungsauftrag

Neurogenetik

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: .....

Folgende Informationen sind für eine korrekte Abwicklung der Diagnostik unbedingt erforderlich!

Zuweisungsdiagnose: ……

Patient/in ist: ☐ Index-Patient/in ☐ nicht Index Patient/in → Name der/des Index Patientin/en: ……

Familienstammbaum: ☐ liegt bei ☐ nicht relevant/vorhanden

Klinische Informationen: ☐ liegen bei (Arztbriefe, Befunde, Beiblatt Neurogenetik_Klinische Informationen unter https://humangenetik.medunigraz.at/)

Wurden bereits neurogenetische Untersuchungen durchgeführt? Wenn ja, welche: ……

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

Einzelgen-Diagnostik:

- ☐ **Amyotrophe Lateralsklerose** *SOD1*
- ☐ **Amyloid-Polyneuropathie** *TTR*
- ☐ **Chorea Huntington** *HD* (zwei unabhängige Blutproben *)
- ☐ **Fragiles-X-Syndrom** *FMR1*
- ☐ **FHL1-assoziierte Myopathien (XMPMA, EDMD, RBM)** *FHL1*
- ☐ **Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy (SBMA)** *AR*
- ☐ **Muskeldystrophie Duchenne / Becker** *DMD*
- ☐ **Myopathie, distal / Typ Nonaka** *GNE1*
- ☐ **Okulodentodigitales Dysplasie -Syndrom** *GJA1*
- ☐ **Polyneuropathie mit Neigung zu Druckläsionen HNPP; CMT1A** *PMP22*
- ☐ **Pontocerebelläre Hypoplasie Typ2A** *TSEN54*
- ☐ **Rett-Syndrom** *MECP2*
- ☐ **XMPMA** *FHL1*

Gen-Panel-Diagnostik:

- ☐ **HMSN Typ I – motorisch-sensibel (demyelinisierend)**
  GJB1 (Cx32), MPZ (P0), PMP22
  EGR2, FBLN5, FGD4, FIG4, GDAP1, HK1, INF2, KARS, MTMR2, NDRG1, NEFL, PRX, SBF2, SH3TC2, SIMPLE (LITAF), SURF1
- ☐ **HMSN Typ II – motorisch-sensibel (axonal)**
  GARS, GDAP1, GJB1 (Cx32), MFN2, MPZ (P0), NEFL
  AARS, BSCL2, DNM2, FBLN5, GAN, HSPB1, HSPB8, LMNA, LRSAM1, MED25, PRPS1, RAB7A, TRPV4, YARS
- ☐ **HMSN Intermediär – motorisch-sensibel**
  DNM2, GDAP1, GJB1 (Cx32), INF2, KARS, MPZ (P0), NEFL, PLEKHG5, PRPS1, YARS
- ☐ **dHMN – motorisch, distale spinale Muskelatrophie**
  BSCL2, HSPB1, HSPB8
  AARS, ATP7A, DCTN1, DNAJB2 (HSJ1), GARS, PLEKHG5, REEP1, SETX, SLC5A7, TRPV4
- ☐ **HSN / HSAN – sensibel / ulzero-mutilierend**
  ATL1, DNMT1, FAM134B, IKBKAP, KIF1A, NGF, NTRK1, PRX, RAB7A, SPTLC1, SPTLC2, WNK1 (HSN2)
- ☐ **Spastischen Paraplegien / Spinalparalysen (SPG)**
  ATL1, BSCL2, SPAST
  AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, C12ORF65, CYP7B1, ERLIN2, FA2H, GJC2, HSPD1, KIAA0196, KIF1A, KIF5A, L1CAM, NIPA1, PLP1

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.

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. V7_30.09.2017
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