

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)
Name:
Klinik:
Straße/Ort:
Telefon:
Email-Adresse:
Kostenübernahme
Überweisungsschein liegt bei
Rechnung an Krankenhaus
Privatrechnung an Patient/in
Krankenkasse

Angaben über die Patientin / den Patienten (Etikett)
Nachname:
Vorname:
Geb.Datum:
Adresse:
weiblich männlich

Folgende Informationen sind für eine korrekte Abwicklung der Diagnostik unbedingt erforderlich!
Zuweisungsdiagnose:
Patient/in ist:
Familienstammbaum:
Klinische Informationen:
Wurden bereits neurogenetische Untersuchungen durchgeführt? Wenn ja, welche:

Untersuchungsmaterial:
Datum der Probenabnahme:
(min. 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
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 (axonale) GARS, GDAP1, GJB1 (Cx32), MFN2, MPZ (P0), NEFL, AARS, BSCL2, DNMT2, FBLN5, GAN, HSPB1, HSPB8, LMNA, LRSAM1, MED25, PRPS1, RAB7A, TRPV4, YARS
HMSN Intermediär – motorisch-sensibel DNMT2, 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 / ulzeromutilierend 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
Unterschrift einsendende/r Ärztin/Arzt
(Druckschrift)