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

## Bindegewebserkrankungen

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

**Angaben zum*r Patient*in (Etikett)**

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

Geburtsdatum: ..... □ weiblich □ männlich □ divers

Adresse: .....

Die genetischen Ursachen eines Hypermobilitätssyndroms bzw. des Ehlers-Danlos-Syndroms Typ III, hypermobiler Typ (die häufigste Form des EDS) werden mit den angebotenen Panels nicht erfasst!

**Zuweisungsdiagnose**: ……

Patient*in ist: □ symptomatisch □ nicht symptomatisch
□ Index-Patient*in □ nicht Index-Patient*in □ **Mutationsstatus**: .....

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**<br>*ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, SLC2A10, SLC39A13, TNXB, ZNF469* |
| ☐ | **Stickler Syndrom**<br>*COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3* |
| ☐ | **Osteogenesis Imperfecta**<br>*ALPL, ANO5, BMP1, COL1A1, COL1A2, CRTAP, FAM46A, FGFR3, FKBP10, GORAB, IFITM5, LRP5, MBTPS2, MESDC2, P3H1, P4HB, PLOD2, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SLC26A2, SOX9, SP7, SPARC, TMEM38B, WNT1* |

| **Marfan-Syndrom / Syndrome mit marfanoidem Phänotyp** | |
|---|---|
| ☐ | **Marfan / Loeys-Dietz-Syndrom**<br>*ADAMTSL4, FBN1, FBN2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2* |
| ☐ | **Aortenaneurysmen**<br>*ABL1, ACTA2, ASPH, BGN, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, IPO8, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2* |
| ☐ | **Meester-Loeys-Syndrom (X-chromosomal)**<br>*BGN* |

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 Patient*in erfasst werden.

**Das schriftliche Einverständnis des*der Patient*in ist erforderlich!**
Formular abrufbar unter https://humangenetik.medunigraz.at (Diagnostik / Einverständniserklärungen)

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

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


**Alle Untersuchungsaufträge sind als PDF unter https://humangenetik.medunigraz.at (Diagnostik / Untersuchungsaufträge) abrufbar.** V10_28.02.2024
**Medizinische Universität Graz, Neue Stiftingtalstraße 6, 8010 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

## Klinische Informationen
## Ehlers Danlos / Marfan Syndrom

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

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

Geburtsdatum: ..... □ männlich □ weiblich □ divers

Verdachtsdiagnose: ……

Genetische Ursachen des Ehlers-Danlos Syndroms Typ III (hypermobiler Typ) sind mit den angebotenen Panels nicht abgedeckt!

**Klinische Angaben**

Detaillierte klinische Informationen erleichtern die Eingrenzung der Indikation und führen somit zu einer rascheren Bearbeitung und einer höheren Aufklärungsrate. Darum bitten wir Sie folgende Informationen auszufüllen.

Körpergröße: …….. Gewicht: ……

Armspannweite: …… Kopfumfang: ……..

**Erhebung: Indikation Ehlers-Danlos Syndrom (Marfan Syndrom Seite 5)**

| **HAUT** | ja | nein |
|---|---|---|
| Überdehnbarkeit der Haut | ☐ | ☐ |
| Weiche, samtige Haut | ☐ | ☐ |
| Dünne, transparente Haut | ☐ | ☐ |
| Breite, atrophische Narbenbildung | ☐ | ☐ |
| Akrogerie (vermehrte Faltenbildung) | ☐ | ☐ |
| Neigung zu “blauen Flecken“ | ☐ | ☐ |
| Cutis laxa | ☐ | ☐ |
| Hernie (Eingeweidebrüche) | ☐ | ☐ |



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

| **Muskel-Skelett-System** | ja | nein |
|---|---|---|
| Angeborene Hüftdislokation | | |
| Unilateral | ☐ | ☐ |
| Bilateral | ☐ | ☐ |
| Wiederkehrend Dislokationen / Subluxationen | ☐ | ☐ |
| Häufigkeit | | |
| Lokalisation | | |
| Klumpfüße | ☐ | ☐ |
| Kraniosynostose | ☐ | ☐ |
| Verzögerter Fontanellenschluss | ☐ | ☐ |
| Muskelhypotonie | ☐ | ☐ |
| Sehnenriss | ☐ | ☐ |
| Muskelruptur | ☐ | ☐ |
| Frakturen | ☐ | ☐ |
| Anzahl | | |
| Lokalisation | | |
| Osteoporose (Knochendichtemessungen): | ☐ | ☐ |
| Skoliose | ☐ | ☐ |
| **Kardiovaskulär** | ja | nein |
| Maximaler Aortendurchmesser | | |
| Aortendissektion | ☐ | ☐ |
| Aortenaneurysma | ☐ | ☐ |
| Arterieller Rupturen / Dissektionen | ☐ | ☐ |
| Herz-Klappen-Anomalie: | ☐ | ☐ |
| Arterial Tortuosity | ☐ | ☐ |



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

| **Weitere systemische Auffälligkeiten:** | ja | nein |
|---|---|---|
| Uvula gespalten | ☐ | ☐ |
| Linsenluxation | ☐ | ☐ |
| Myopie<br>Angabe der Dioptrien: | ☐ | ☐ |
| Auffälligkeiten des ZNS: | | |
| Gastrointestinale Auffälligkeiten: | | |
| Urogenitale Auffälligkeiten: | | |
| Pulmonale Auffälligkeiten: | | |

| **9-Punkte-Beighton-Hypermobilitäts-Score *** | **negativ** | **unilateral** | **bilateral** |
|---|---|---|---|
| Passive Dorsalflexion des kleinen Fingers > 90 ° | 0 | 1 | 2 |
| Anlegen des Daumens an der Volarseite des Unterarmes | 0 | 1 | 2 |
| Überstreckung des Ellbogens > 10 ° | 0 | 1 | 2 |
| Überstreckung des Knies > 10 ° | 0 | 1 | 2 |
| Bei gestreckten Knien mit Handflächen den Boden berühren. | 0 | Zutreffend = 1 | |
| ***Gesamtpunktezahl*** | | ……../ 9 | |

* The revised (Brighton 1998) criteria for the diagnosis of benign joint hypermobility syndrome (BJHS). (Grahame R. et al.; J Rheumatol. 2000 Jul;27(7):1777-9.)

**Familienanamnese / Stammbaum:**


**Alle Untersuchungsaufträge sind als PDF unter https://humangenetik.medunigraz.at (Diagnostik / Untersuchungsaufträge) abrufbar.**
V10_28.02.2024
**Medizinische Universität Graz, Neue Stiftingtalstraße 6, 8010 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

## Erhebung: Indikation Marfan Syndrom

| **Ghent-Nosologie für die Diagnose des Marfan-Syndroms **** | Nein | Ja | Punkte-zahl |
|---|---|---|---|
| Murdoch (Handgelenk)- und Steinberg (Daumen)-Zeichen | ☐ | ☐ | 3 |
| Murdoch (Handgelenk)- oder Steinberg (Daumen)-Zeichen | ☐ | ☐ | 1 |
| Hühnerbrust (Pectus carinatum) | ☐ | ☐ | 2 |
| Trichterbrust (Pectus excavatum) oder Brustkorbasymmetrie | ☐ | ☐ | 1 |
| Knickfuß | ☐ | ☐ | 2 |
| Plattfuß (Pes planus) | ☐ | ☐ | 1 |
| Pneumothorax | ☐ | ☐ | 2 |
| Ektasie der lumbosakralen Dura | ☐ | ☐ | 2 |
| Protrusio acetabuli (Vorwölbung von Hüftpfanne und -kopf in das kleine Becken) | ☐ | ☐ | 2 |
| Verhältnis von oberem zu unterem Segment vermindert (Verhältnis OS : US < 0.86) und von Armspanne zu Größe erhöht (Verhältnis Armspanne : Körpergröße > 1.05); ohne schwere Skoliose | ☐ | ☐ | 1 |
| Skoliose oder thorakolumbale Kyphose | ☐ | ☐ | 1 |
| Eingeschränkte Ellenbogenstreckung (< 170°) | ☐ | ☐ | 1 |
| 3 von 5 fazialen Auffälligkeiten (Dolichocephalie, Enophthalmus, nach außen abfallende Lidachsen, Wangenknochenhypoplasie und Retrognathie) | ☐ | ☐ | 1 |
| Dehnungsstreifen (Striae distensae) | ☐ | ☐ | 1 |
| Kurzsichtigkeit (Myopie, > 3 Dioptrien) | ☐ | ☐ | 1 |
| Mitralklappenprolaps (alle Typen) | ☐ | ☐ | 1 |
| ***Gesamtpunktezahl*** | | | ……../ 20 |

** The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. (Loeys BL. *et al.*; J Med Genet. 2010 Jul;47(7):476-85.)

**Familienanamnese / Stammbaum:**


**Alle Untersuchungsaufträge sind als PDF unter https://humangenetik.medunigraz.at (Diagnostik / Untersuchungsaufträge) abrufbar.**
V10_28.02.2024
**Medizinische Universität Graz, Neue Stiftingtalstraße 6, 8010 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