



Einsender:

Patientendaten:

Rechnung: Überweisungsschein (Nr. 10) privat stationär ambulant

Untersuchungsanforderung Bindegewebs- und Gefäßerkrankungen

Untersuchungsgrund: diagnostisch prädiktiv auf familiäre Mutation _____

Klinische Angaben:

Familienanamnese:

- Patient selbst klinisch betroffen
- es liegen keine molekulargenetischen Voruntersuchungen vor
- folgende molekulargenetische Vorbefunde wurden erhoben: _____

Entnahmedatum / Uhrzeit:

Unterschrift:

Bitte stellen Sie für die Versendung folgende Dokumente und Proben zusammen:

- Einwilligungserklärung des Patienten gemäß GenDG und Untersuchungsanforderung
- Überweisungsschein Nr. 10 (für Kassenpatienten) bzw. Kostenübernahmeerklärung (für Privatpatienten)
- 5 ml EDTA-Blutröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet

Patientenname: _____ Geb.datum: _____

- Loeys-Dietz-Syndrom**
Stufe 1: SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2
Stufe 2: TGFBR2 (MLPA)
- Marfan-Syndrom**
Stufe 1: FBN1
Stufe 2: FBN1 (MLPA)
- Shprintzen-Goldberg-Syndrom**
SKI
- Familiäre thorakale Aortenaneurysmen**
ACTA2, BGN, COL3A1, FBN1, FOXE3, LOX, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, PRKG1, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2
- Ehlers-Danlos-Syndrom, autosomal-dominant**
C1R, C1S, COL1A1, COL5A1, COL5A2, COL1A2, COL3A1
- Ehlers-Danlos-Syndrom, autosomal-rezessiv**
ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, DSE, FKBP14, PLOD1, SLC39A13
- Stickler-Syndrom**
COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3
- Cutis laxa**
ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, EFEMP2, ELN, FBLN5, LTBP4, PYCR1, RIN2
- Osteogenesis imperfecta**
Stufe 1: COL1A1, COL1A2
Stufe 2: BMP1, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, IFITM5, MBTPS2, MESD, P3H1, PLOD2, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SPARC, SP7, TENT5A, TMEM38B, WNT1
- Diverse Bindegewebserkrankungen**
ABCC6, COL2A1, FBN2, GORAB, PLOD3
- Fibromuskuläre Dysplasie**
ATP2B1, COL5A1, LIMA1, LRP1, PHACTR1, PTGIR, SLC24A3, SMAD3, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2, YY1AP1
- TAAD (Thorakale Aortenaneurysmen und Dissektionen)**
ACTA2, BGN, C1R, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, FOXE3, IPO3, IPO8, LOX, LTBP3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PCNT, PLOD1, PLOD3, PRKG1, ROBO4, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TGFBR3, THSD4