



INSTITUT FÜR
IMMUNOLOGIE
UND GENETIK

IIG Humangenetik Kaiserslautern
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IIG Humangenetik Ludwigshafen
Tel.: +49 (0)621 550 066 - 60

IIG Humangenetik Birkenfeld
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IMD Humangenetik Wiesbaden
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

IMD Humangenetik Bad Homburg
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

Einsender:

Patientendaten:

Rechnung: Kasse ambulant (Schein Muster 10) stationär Selbstzahler
 privat ambulant privat stationär

KOSTENÜBERNAHMEERKLÄRUNG (für Selbstzahler / Kassenpatienten (ohne Überweisung) / Privatpatienten):

Ich wünsche, dass die nachfolgend aufgeführten Untersuchungen auf privatärztlicher Basis durchgeführt werden. Mir ist bewusst, dass ich für die anfallenden Kosten selbst aufkommen muss, wenn meine Versicherung die Kosten nicht oder nicht in vollem Umfang übernimmt.

(Datum/Unterschrift).....

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 (siehe oben)
- 5 ml EDTA-Blutröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet

Patientenname: _____ Geburtsdatum: _____

- Cutis laxa** (28 Gene)
ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, BMP1, COL1A1, COL1A2, CRTAP, EFEMP2, ELN, FBLN5, FKBP10, IFITM5, LTBP4, MBTPS2, MESD, P3H1, PLOD2, PPIB, PYCR1, RIN2, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TENT5A, TMEM38B, WNT1
- Diverse Bindegewebserkrankungen** (12 Gene)
ABCC6, COL2A1, FBN2, GORAB, PLOD3, SKI, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2
- Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (Typ IV)**
Stufe 1: COL3A1
Stufe 2: COL3A1-MLPA
- Ehlers-Danlos-Syndrom, Gesamtpanel** (15 Gene)
ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1 (inkl. MLPA), COL5A1 (inkl. MLPA), COL5A2, DSE, FKBP14, PLOD1, SLC39A13
- Fibromuskuläre Dysplasie** (12 Gene)
ATP2B1, COL5A1, LIMA1, LRP1, PHACTR1, PTGIR, SLC24A3, SMAD3, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2, YY1AP1
- Marfan-Syndrom** (11 Gene)
Stufe 1: FBN1, TGFBR1, TGFBR2
Stufe 2: FBN1-MLPA, TGFBR2-MLPA
Stufe 3: PRDM5, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, ZNF469
- Osteogenesis imperfecta (Knochenbrüchigkeit)** (43 Gene)
ALPL, ANO5, B3GALT6, BMP1, CA2, CCDC134, CLCN7, COL1A1, COL1A2, COPB2, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, GORAB, IFITM5, KDELR2, LRP5, MBTPS2, MESD, NOTCH2, OSTM1, P3H1, P4HB, PHLDB1, PLEKHM1, PLOD2, PLS3, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SGMS2, SLC34A1, SLC4A2, SNX10, SP7, SPARC, TCIRG1, TENT5A, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFSF11, WNT1
- Stickler-Syndrom** (6 Gene)
COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3
- Thorakale Aortenaneurysmen und Dissektionen (TAAD)** (41 Gene)
ACTA2, BGN, C1R, COL1A1, COL1A2, COL3A1 (inkl. MLPA), COL5A1 (inkl. MLPA), COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1 (inkl. MLPA), 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 (inkl. MLPA), TGFBR3, THSD4

* Auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden.

Allgemeiner Hinweis

Die angegebenen Panels und darin enthaltenen Gene stehen stets unter dem Vorbehalt der Aktualisierung nach neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen. Die Analyse weiterer Gene bei spezifischer Fragestellung ist auf Anfrage möglich.