



Humangenetik Dr. med. Konstanze Hörtnagel	Laboratoriumsmedizin Dr. med. Hanns-Georg Klein	Transfusionsmedizin Dr. med. Kaimo Hirv Dr. med. Hanns-Georg Klein (komm.)	Pathologie Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak Prof. Dr. med. Gerhard Mall	Mikrobiologie / Virologie Dr. med. Hartmut Campe Dr. med. Gabriele Schiffel
---	---	---	--	--

NGS-Panel-Diagnostik Aorten-/Bindegewbserkrankungen

Name, Vorname (Pat.): _____

Geburtsdatum: _____ Geschlecht: m w

Straße: _____

PLZ, Wohnort: _____

Telefon: _____

Kostenträger (bitte unbedingt angeben)

GKV (gesetzlich versichert)
Humangenetik: Laborschein 10 mit Diagnose/ICD 10, gewünschte Untersuchung und unterschriebene Einwilligung gem. GenDG erforderlich.
 ambulant stationär*, Rechnung an Klinik stationär*, Rechnung an Einsender

PKV* (privat versichert) ambulant stationär
 Selbstzahler* Rechnung an Patient Rechnung an Einsender³

*Zur vorherigen Abklärung der Kostenübernahme durch den Kostenträger erstellen wir gerne eine Kosteninformation nach GOÄ (ggf. bitte ankreuzen) § in Ausnahmefällen

Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht

Verantwortliche Ärztliche Person (gem. GenDG)

Stempel, Telefon- und Faxnummer, Unterschrift

Untersuchungsmaterial (Art, Menge, ggf. Entnahmezeitpunkt)

EDTA-Blut

Hinweis: Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

Panel: Thorakale Aortenerweiterung mit dem Risiko der Aortendissektion

Gene: ACTA2, BGN, COL1A1, COL3A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBLN5, FBN1, FBN2, FLNA, FOXE3, GATA5, LOX, LTBP3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, ROBO4, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2R

Kardiale-/Gefäßbeteiligung

<input type="checkbox"/> Aortenwurzeldilatation	<input type="checkbox"/> zerebrale Aneurysmen	<input type="checkbox"/> Mitralklappenprolaps	<input type="checkbox"/> Varizen
<input type="checkbox"/> Aortendissektion	<input type="checkbox"/> Aneurysmen abdominaler Gefäße	<input type="checkbox"/> Bikuspidale Aortenklappe	<input type="checkbox"/> spontane Uterusruptur
<input type="checkbox"/> Schlingelung von Arterien	<input type="checkbox"/> Aneurysmen anderer Gefäße	<input type="checkbox"/> Persistierender Ductus arteriosus	<input type="checkbox"/> spontane Milzruptur

Skelttbeteiligung

<input type="checkbox"/> Skoliose	<input type="checkbox"/> Arachnodaktylie	<input type="checkbox"/> Fingergelenk-Kontrakturen	<input type="checkbox"/> Gelenküberstreckbarkeit
<input type="checkbox"/> Thorax-Deformität	<input type="checkbox"/> Klumpfüße	<input type="checkbox"/> Osteoarthritis	<input type="checkbox"/> multiple Gelenkluxationen
<input type="checkbox"/> Pneumothorax	<input type="checkbox"/> Pes planus	<input type="checkbox"/> Sehnenrupturen	<input type="checkbox"/> congenitale Hüftluxationen

Augenauffälligkeiten

<input type="checkbox"/> Myopie	<input type="checkbox"/> Netzhautablösung	<input type="checkbox"/> blaue Skleren	
<input type="checkbox"/> Linsenektopie	<input type="checkbox"/> Katarakt	<input type="checkbox"/> Iris flocculi	

Hautauffälligkeiten

<input type="checkbox"/> Hämatomneigung	<input type="checkbox"/> durchscheinende Haut	<input type="checkbox"/> Livedo reticularis / Cutis marmorata	<input type="checkbox"/> Hernien
<input type="checkbox"/> verletzbare / fragile Haut	<input type="checkbox"/> hyperelastische Haut	<input type="checkbox"/> atrophische Narben	
<input type="checkbox"/> weiche samtige Haut	<input type="checkbox"/> Cutis laxa	<input type="checkbox"/> Striae distensae	

Kraniofaziale Auffälligkeiten

<input type="checkbox"/> Hypertelorismus	<input type="checkbox"/> gespaltene Uvula	<input type="checkbox"/> Zahnfleischartschwund	<input type="checkbox"/> schmale Lippen, schmale Nase, gespannte Haut, prominente Bulbi
<input type="checkbox"/> hoher Gaumen	<input type="checkbox"/> Gaumenspalte	<input type="checkbox"/> Kraniosynostose	

Neurologische Auffälligkeiten

<input type="checkbox"/> Duraektasie	<input type="checkbox"/> psychomotorische Retardierung		
--------------------------------------	--	--	--

Vererbung - Hinweise auf...

<input type="checkbox"/> autosomal-dominante	<input type="checkbox"/> autosomal-rezessive	<input type="checkbox"/> X-chromosomale	
--	--	---	--

Sonstige Auffälligkeiten:

Molekular-, Neuro-, Stoffwechsellagenetik
Pharmakogenetik
Zytogenetik
Pränatal/Postnatal
Reproduktionsgenetik
PKD/PID
Molekulare
Onkologie Pathologie
Immunogenetik
Immundefekte
Immunbiologie
Klinische Chemie
Molekulare Mikrobiologie
Virologie

