



**Humangenetik**  
Dr. med. Imma Rost  
Dr. med. Hanns-Georg Klein

**Laboratoriumsmedizin**  
Dr. med. Hanns-Georg Klein  
Dr. med. Kaimo Hirv (komm.)

**Transfusionsmedizin**  
Dr. med. Kaimo Hirv  
Dr. med. H.-G. Klein (komm.)

**Pathologie**  
Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak  
Prof. Dr. med. László Füzési

**Mikrobiologie / Virologie**  
Dr. med. Hartmut Campe  
Dr. med. Hanns-Georg Klein

**Marfan-Syndrom und Typ 1- Fibrillinopathien**

Name, Vorname (Pat.) \_\_\_\_\_  
Geburtsdatum: \_\_\_\_\_  
Straße: \_\_\_\_\_  
PLZ, Wohnort: \_\_\_\_\_  
Telefon: \_\_\_\_\_

**Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht**

Mutationssuche       Zieldiagnostik bei Mutation \_\_\_\_\_

**Untersuchungsmaterial (Art, Menge, ggf. Entnahmezeitpunkt)**

**Hinweis:** Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

Revidierte Ghent-Kriterien für **Marfan-Syndrom** und verwandte Erkrankungen (Loeys BL et al., J Med Genet 47:476, 2011)

**Kardiovaskuläre Beteiligung**

Aortenwurzeldilatation ( $Z \geq 2$ ) oder –dissektion  
 Aortenwurzeldilatation ( $Z < 2$ ) oder –dissektion

**Augenbeteiligung**

Linsenluxation

**Systemische Beteiligung**

Punkte	Merkmal
3	<input type="checkbox"/> positives Handgelenk- <b>und</b> Daumenzeichen
1	<input type="checkbox"/> positives Handgelenk- <b>oder</b> Daumenzeichen
2	<input type="checkbox"/> Kielbrust
1	<input type="checkbox"/> Trichterbrust oder Thoraxasymmetrie
2	<input type="checkbox"/> Knickfuß
1	<input type="checkbox"/> Senkfuß
2	<input type="checkbox"/> Pneumothorax
2	<input type="checkbox"/> Duraektasie (radiologisch nachgewiesen)
2	<input type="checkbox"/> Protrusio acetabuli (radiologisch nachgewiesen)
1	<input type="checkbox"/> reduzierte Oberlänge zu Unterlänge <b>und</b> Armspanne zu Körpergröße $> 1,05$ ohne schwere Skoliose
1	<input type="checkbox"/> Skoliose oder thorakolumbale Kyphose
1	<input type="checkbox"/> reduzierte Ellbogenextension ( $\leq 170^\circ$ )
1	<input type="checkbox"/> mind. 3 faciale Merkmale: <input type="checkbox"/> Dolichocephalie <input type="checkbox"/> Enophthalmus <input type="checkbox"/> lateral abfallende Lidachsen <input type="checkbox"/> Malarhypoplasie <input type="checkbox"/> Retrognathie
1	<input type="checkbox"/> Striae atropicae
1	<input type="checkbox"/> Myopie $> 3$ Dioptrien
1	<input type="checkbox"/> Mitralklappenprolaps

**Systemische Beteiligung liegt bei  $\geq 7$  Punkten (von 20) vor**

**Kostenträger (bitte unbedingt angeben)**

**GKV** (gesetzlich versichert)  
**Humangenetik:** Laborschein 10 mit Diagnose/ICD 10, gewünschte Untersuchung und unterschriebene Einwilligung gem. GenDG erforderlich.  
**Pathologie:** Überweisungsschein Muster 6, *keine* Einwilligung erforderlich.

ambulant       stationär\*, Rechnung an Klinik       stationär\*, Rechnung an Einsender

**PKV\*** (privat versichert)       ambulant       stationär

**Selbstzahler\***       Rechnung an Patient       Rechnung an Einsender<sup>§</sup>

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

**Einsender (Stempel) - Auftragsdatum - Unterschrift**

**X**  
Stempel, Telefon- und Faxnummer, Unterschrift

**ggf. weitere Befundempfänger**

Weitere Befundempfänger (nur mit schriftlicher Einwilligung, siehe Rückseite)

Die Diagnose Marfan-Syndrom kann gestellt werden bei

**a) unauffälliger Familienanamnese für Marfan-Syndrom und einer der nachfolgenden Konstellationen**

- Aortenwurzeldilatation ( $Z \geq 2$ ) oder –dissektion **und** Linsenluxation
- Aortenwurzeldilatation ( $Z \geq 2$ ) oder –dissektion **und** *FBN1*-Mutation
- Aortenwurzeldilatation ( $Z \geq 2$ ) oder –dissektion **und** systemische Beteiligung ( $\geq 7$  Punkte, s. nebenstehende Liste)
- Linsenluxation **und** *FBN1*-Mutation, die im Zusammenhang mit bekannter Aortenwurzeldilatation oder –dissektion beschrieben ist

**b) positiver Familienanamnese für Marfan-Syndrom und einer der nachfolgenden Konstellationen**

- zusätzliche Linsenluxation
- zusätzliche systemischer Beteiligung ( $\geq 7$  Punkte, s. nebenstehende Liste)
- zusätzliche Aortenwurzeldilatation ( $Z \geq 2$  über 20 Jahren,  $Z \geq 3$  unter 20 Jahren)

**Weitere Typ 1-Fibrillinopathien**

**Ektopia Lentis-Syndrom (ELS)**

- Linsenluxation mit oder ohne systemische Beteiligung **und** *FBN1*-Mutation, die **nicht** mit Aortenwurzeldilatation assoziiert ist
- Linsenluxation mit oder ohne systemische Beteiligung **ohne** *FBN1*-Mutation

**MASS-Phänotyp (Mitralklappenprolaps, Myopie, Aortendilatation, Haut- und Skelettbeteiligung)**

- Aortenwurzeldilatation ( $Z < 2$ ) **und** systemische Beteiligung ( $\geq 5$  Punkte) **ohne** Linsenluxation

**Mitralklappenprolapsyndrom (MVPS)**

- Mitralklappenprolaps, Aortenwurzeldilatation ( $Z < 2$ ) **und** systemische Beteiligung ( $< 5$  Punkte) **ohne** Linsenluxation

**Untersuchungsmaterial:** 1 ml EDTA-Blut  
**Zeichenerklärung:** [ICD-10-Code]

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



**Genetische Beratung**

Dr. med. Imma Rost (Ltg.)  
Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen

Prof. Dr. med. J.-U. Walther  
Dr. med. Dagmar Wahl

**Molekulargenetik**

Dr. rer. nat. Christoph Marschall  
Dr. rer. nat. Karin Mayer

**Symbole**

<b>weiblich</b>	<b>männlich</b>
nicht betroffen	nicht betroffen
betroffen	betroffen
verstorben	verstorben
Überträger	Überträger
Geschlecht nicht festgestellt	Schwangerschaft
Spontanabort	Schwangerschaftsabbruch
Eineiige Zwillinge	Zweieiige Zwillinge
Indexpatient	Infertilität

**Klinische Angaben / Stammbaum (bitte verwenden Sie die nebenstehenden Symbole)**

**Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) - gilt nur für Untersuchungen zur Feststellung genetischer (erblicher) Eigenschaften**

Das GenDG fordert für genetische Untersuchungen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung** sowie vor prädiktiven (bei Gesunden) und vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine **genetische Beratung**. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) empfehlen, nachstehende Sachverhalte im Rahmen der Einwilligung zu klären. Bitte nehmen Sie Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen wollen.

**Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich**

- von meinem behandelnden Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung gemäß GenDG aufgeklärt wurde,
- ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu besprechen,
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (Blut, Gewebe, bei Pränataldiagnostik Chorionzotten bzw. Fruchtwasser) einverstanden bin,
- mit der Durchführung der **genetischen Untersuchung** zur Klärung der in Frage stehenden **Indikation/Diagnose/Verdacht**

\_\_\_\_\_ einverstanden bin,

- mit der Auswertung zusätzlicher Gene der gleichen Indikationsgruppe im Rahmen der Forschung einverstanden bin,
- mit der Aufbewahrung des verbleibenden **Probenmaterials** nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe,
- mein **Probenmaterial** und ggf. die DNA-Sequenzinformation anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle,
- keine Einwände gegen eine Veröffentlichung der Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Publikationen habe,
- der Aufbewahrung der **Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich vorgeschriebene Dauer von 10 Jahren hinaus zustimme, jedoch keinen Anspruch darauf erhebe,
- der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrags oder Teilen davon - falls erforderlich - an ein medizinisches Kooperationslabor zustimme,
- damit einverstanden bin, dass die Befunde der Untersuchung(en) auch an weitere, nachfolgend benannte Ärzte geschickt werden:

Dr.(s). med. \_\_\_\_\_  
Name PLZ / Ort Straße

**Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass**

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann,
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- ich die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in vollem Umfang übernehme,
- ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (**Recht auf Nichtwissen**),
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden,
- bei **Duo/Trio/Quattro-Analysen** (große Panels, Exome, Genome) die Analyseergebnisse *nicht Betroffener* nur zur Validierung von Varianten des Indexpatienten dienen,
- in seltenen Fällen klinisch relevante **Zusatzbefunde** auftreten können, die nicht in Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, jedoch für mich und/oder meine Familienangehörigen eine Behandlungskonsequenz haben. Ich erhebe keinen Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden.

**Wichtig: Mitteilung von Zusatzbefunden mit therapeutischer oder prophylaktischer Relevanz, die zufällig oder im Rahmen der Forschung gefunden wurden**

- Ja, ich wünsche die Mitteilung von Zusatzbefunden  Nein, ich wünsche keine Mitteilung von Zusatzbefunden (keine Auswahl wird als "Nein" gewertet)

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum **X** Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter **X** Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person