



**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