

## Indikationsbezogene Anforderung - Gefäß- und Bindegewebserkrankungen

Dieses Formular ist nur gültig in Kombination mit dem Formular  
 „Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer molekulargenetischen Diagnostik“

### Für gesetzlich versicherte Patienten

Nach den neuen EBM-Ziffern (ab Juli 2016) können bei gesetzlich versicherten Patienten bis zu 25 Kilobasen (kb) kodierender Region sequenziert werden. Daher haben wir für Sie **krankheitsspezifische Gen-Sets bis je 25 kb** erstellt, die wir standardmäßig analysieren. Wird in diesem Gen-Set keine Mutation nachgewiesen, können nach Genehmigung der Krankenkasse weitere Gene analysiert werden.

Sollte das Gen/die Gene, welche/s Sie analysieren wollen, nicht Teil des Standardsets sein, ist es möglich, das gewünschte Gen bzw. **ein individuelles Gen-Set** (mit maximal 25 kb) hier einzutragen:

1. \_\_\_\_\_ 2. \_\_\_\_\_ 3. \_\_\_\_\_ 4. \_\_\_\_\_ 5. \_\_\_\_\_ 6. \_\_\_\_\_

### Für privat versicherte Patienten und Selbstzahler

Für privat versicherte Patienten empfehlen wir, vor Beginn der molekulargenetischen Untersuchung eine Kostenzusage der Krankenkasse einzuholen und uns diese vorzulegen. Bei Selbstzahlern bitten wir ebenfalls um die Kostenzusage.

Einen Kostenvoranschlag erhalten Sie auf Anfrage (molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de).

**Marfan-Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathien\***  
*FBN1, TGFBR1, TGFBR2* | 3 Gene

**Marfan-ähnliche Erkrankungen**  
*ADAMTSL4, MED12, SKI, UPF3B, ZDHHC9* | 5 Gene

**Beals-Syndrom**  
*FBN2*

**Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion\***  
*ACTA2, MYH11, MYLK, COL3A1, FBN1, SMAD3, TGFB2,  
 TGFBR1, TGFBR2* | 9 Gene

Zusätzliche Untersuchung gemäß Konsensus-Empfehlung

nicht syndromale Formen  
*MAT2A, MFAP4, PRKG1, LOX, SMAD2, FOXE3, NOTCH1,  
 GATA5* | 8 Gene

syndromal dominante Formen  
*FLNA, TGFB3, FBN2, ELN, SMAD4* | 5 Gene

syndromal rezessive Formen  
*EFEMP2, FBLN5, SLC2A10, BGN, COL4A5* | 5 Gene

**Ehlers-Danlos-Syndrom (klassischer, vaskulärer,  
 kardio-valvulärer und Arthrochalasie Typ)**  
*COL3A1\*, COL1A1, COL1A2, COL5A1, COL5A2* | 5 Gene

**Ehlers-Danlos-Syndrom, classical-like Typ**  
*TNXB*

**Ehlers-Danlos-Syndrom, sonstige Subtypen**  
*ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, DSE, FKBP14,  
 FLNA, PLOD1, SLC39A13* | 9 Gene

\* Indikationsbezogene genetische *in vitro*-Diagnostik mit eigener Ziffer (EBM)