

Molekulargenetische Untersuchung auf: bitte ankreuzen!

Mutations Detektion – Material EDTA-Blut 2 x 4ml

- Chorea Huntington
(Blutabnahme an zwei unterschiedlichen Zeitpunkten!)

Mutations Screening/Nachweis – Material EDTA-Blut 2 x 4ml

- CADASIL - Mutationsscreening des gesamten *NOTCH3* Gens
Diese Option wird empfohlen, wenn die Mutation in der Familie noch nicht bekannt ist.
- CADASIL - Mutationsnachweis spezifischer Mutationen im *NOTCH3* Gen.
Diese Option wird bei der Untersuchung von Familienmitgliedern empfohlen, wenn die Mutation bereits bekannt ist.

Mutations Screening/Nachweis – Material EDTA-Blut 2 x 4ml

- Demenzpanel** – Mutationsscreening beinhaltet folgende Gene:

Demenzerkrankungen mit monogenetischen Erbgängen

Early-Onset Familial Alzheimer Disease (EOFAD): Autosomal dominant: *APP, PSEN1, PSEN2*

FTD (Frontotemporale Demenz): Autosomal dominant: *CHCHD10, GRN, CHMP2B*

ALS: Autosomal dominant: *TARDBP*

Gene, die das Risiko an Demenz zu erkranken, beeinflussen:

ABCA7, APOE, CD33, CSF1R, DCTN1, FUS, HNRNPA1, HNRNPA2B1, ITM2B, MAPT, MARK4, MATR3, NLGN1, OPTN, PRKAR1B, PRNP, SIGMAR1, SQSTM1, TBK1, TOMM40, TREM2, TUBA4A, UBQLN2, VCP, VPS35

Mutations Screening/Nachweis – Material EDTA-Blut 2 x 4ml

- Parkinsonpanel** – Mutationsscreening beinhaltet folgende Gene:

Gene (Erbgang; Locus Symbol)

I) Parkinson-Erkrankung

PARK-SNCA (AD; PARK1)

PARK-LRRK2 (AD; PARK8)

PARK-VPS35 (AD; PARK17)

CHCHD2 (AD; PARK22)

VPS13C (AR)

II) Parkinson-Erkrankung mit frühem Beginn

PARK-Parkin (AR; PARK2)

PARK-Pink1 (AR; PARK6-)

PARK-DJ1 (AR; PARK7)

III) Atypischer Parkinsonismus oder komplexe Phänotypen

PARK-ATP13A2 (AR; PARK9)

NBIA/DYT/PARK- PLA2G6 (AR; NBIA2, PARK14)

PARK-FBXO7 (AR; PARK15)

PARK-DNAJC6 (AR, PARK19)

PARK-SYNJ1 (AR; PARK20)

DYT/PARK/ATP1A3 (AD; DYT12)

DYT/PARK-TAF1 (X-linked; DYT3)

DYT/PARK-GCH1 (AD; DYT5a)

DYT/PARK-TH (AR; DYT5b)

DYT/PARK-SPR (AR)

DYT/PARK-SLC6A3 (AR)

DYT/PARK-SLC30A10 (AR)

DCTN1 (AD)

NBIA/DYT/PARK-CP (AR)

NBIA/DYT/PARK-CP (AR)

DYT/PARK-PTS (AR)

DYT/PARK-QDPR (AR)

NBIA/PARK-WDR45 (X-linked; NBIA5)

IV) Prädominanter Parkinsonismus möglich, meist aber andere Phänotypen

PARK-GBA (AR)

HSP-KIAA1840 (AR; SPG11)

HSP-ZFYVE26 (AR; SPG15)

POLG (AD/AR)

NBIA/CHOREA-FTL (AD; NBIA3)

NBIA/DYT-PANK2 (AR; NBIA1)

HSP/NBIA-C19orf12 (NBIA4/SPG43)

GRN (AD)

MAPT (AD)

RAB39B (X-linked)

DYT-PRKRA/PRKRA (AR)

DNAJC13/PARK21 (AD)

EIF4G1/PARK18 (AD)

HTRA2/PARK13 (AR)

SCA-ATXN2 (AD; SCA2)

HSP/CHOREA-FA2H (AR; SPG35)

Kontakt Daten bei Fragen zur Analyse: Assoz. Prof. Mag. Dr. Christian Windpassinger

Laborleiter

T +43 316 385-82602

F +43 316 385-12342

Abrechnung über:

anfordernde Klinik

Krankenkasse (Überweisungsschein von niedergelassenem Facharzt erforderlich)

privat

Kontakt Daten bei Fragen zur Abrechnung:

Bereich Finanz- und Patientenmanagement, sekretariatFMPPM@klinikum-graz.at

Nach dem Gentechnikgesetz ist eine schriftliche EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG des Patienten für die Untersuchung erforderlich, diese liegt bei

Befund an: Name der Ärztin/ des Arztes

Adresse (Straße, PLZ, Ort, Land)

Telefon

Email Adresse

.....
Datum

.....
Unterschrift des Arztes

.....
Name in Blockbuchstaben