

Auftrag zur Sequenzierung eines Kraniosynostose-Panels

Zentrum Medizinische Genetik Würzburg, Biozentrum, Am Hubland, 97074 Würzburg



Patientendaten (ggf. Aufkleber):

☐ M ☐ W

Name _____

Vorname _____ geb. _____

Kostenträger (bitte unbedingt ausfüllen!):

- ☐ **GKV-Patienten** ► **bitte Ü-Schein 10 beilegen**
- ☐ **Selbstzahler, ambulant (GOÄ-Rechnung an Patienten)**
Falls Kostenvoranschlag erforderlich, bitte anfordern.
- ☐ **Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten)**
Falls Kostenvoranschlag erforderlich, bitte anfordern.
- ☐ **Abrechnung gemäß § 116b SGB V (nach EBM)**
- ☐ **GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik**
GOÄ-Abrechnungen erfolgen über die Ärztliche Verrechnungsstelle Büdigen e.V.

Klinische Verdachtsdiagnose (bitte Befundkopie beilegen):

Informationen zur Eigen- und Familien-Anamnese:

Informationen zum Kraniosynostose-Panel:

Die Technik des „Next generation sequencing“ (NGS) erlaubt die parallele Analyse zahlreicher Gene in einem Untersuchungsansatz. Für unser **Kraniosynostose-Panel** haben wir **67 Gene** zusammengefasst: alle bekannten mit Kraniosynostose assoziierten Gene sowie weitere an kraniofazialer und Skelett-Entwicklung beteiligte Gene. Das Kraniosynostose-Panel ist in Subpanels mit einer klinisch orientierten Auswahl an Genen unterteilt.

Bitte kreuzen Sie unten das gewünschte Subpanel an.

Gerne können Sie ein individuelles Subpanel zusammenstellen, indem Sie die gewünschten Gene unterstreichen oder dieses mit uns vorab besprechen.

Für **Selbstzahler** erfolgt nach Vorlage einer schriftlichen Kostenübernahme-Erklärung immer die Analyse des kompletten Kraniosynostose-Panels.

Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen.

Prof. Dr. Eva Klopocki

Tel: 0931-31-89779

E-Mail: eva.klopocki@uni-wuerzburg.de

MATERIAL:

5-10 ml EDTA-Blut, Röhrchen bitte eindeutig beschriften, bruchsicher verpacken; ohne Kühlung und möglichst innerhalb einer Woche versenden!

UNTERSUCHUNGSauftrag (bitte ankreuzen)

☐ **Kraniosynostose Syndrome**

Carpenter Syndrom 1 (*RAB23*) / Carpenter Syndrom 2 (*MEGF8*)
Greig-Cephalosyndaktylie Syndrom (*GLI3*)
Crouzon Syndrom / Pfeiffer Syndrom (*FGFR2*)
Münke-Syndrom / Crouzon mit acanthosis nigricans (*FGFR3*)
Pfeiffer-Syndrom (*FGFR1*)
Saethre Chotzen Syndrom /Kraniosynostose 1 (*TWIST1*)
Kraniosynostose 2 (*MSX2*)
Kraniosynostose 3 (*TCF12*) / Kraniosynostose 4 (*ERF*)

☐ **seltene mit Kraniosynostose assoziierte Syndrome**

Antley-Bixler Syndrom (*POR*)
Baller-Gerold Syndrom (*RECQL4*)
Bohring-Opitz Syndrom (*ASXL1*)
Craniofrontonasale Dysplasie (*EFNB1*)
Kraniosynostose und dentale Anomalien (*IL11RA*)
Kraniosynostose 6 (*ZIC1*)
Shprintzen Goldberg Kraniosynostose Syndrom (*SKI*)
Trigonocephalie (*FREM1*)

☐ **kraniofaziale Fehlbildungen**

Cleidocraniale Dysplasie (*RUNX2*)
Cranioektodermale Dysplasie 1-4 (*IFT22*, *WDR35*, *IFT43*, *WDR19*)
Frontonasale Dysplasie (*ALX4*)
LADD-Syndrom (*FGF10*)
Orofaziale Spalte 11 (*BMP4*)

Probenentnahme am: _____ durch: _____

Name der verantwortlichen ärztlichen Person (bitte in Druckschrift)

Datum

Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

Arztstempel

Wir dürfen die Untersuchung nur durchführen, wenn uns die Einwilligungserklärung des Patienten nach Gen vorliegt.