

Postadresse und Probenversand:

Heinrich-Düker-Weg 12
 37073 Göttingen

Kontakt:

Molekulargenetik Tel.: 0551 / 39-69019 Fax: 0551 / 39-69303

E-Mail: silke.kaufuss@med.uni-goettingen.de

Vorlage Version: 1.4-1124

Untersuchungsauftrag Molekulargenetik

- Makrozephalie/Großwuchs -

Feld bitte frei lassen - Barcode

Patient*in <small>(Patient*innenaufkleber, sofern verfügbar)</small>		
Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname Patient*in		geb. am
Kassennr.	Versichertenr.	Status
Betriebsstättenr.	Arzt-Nr.	Datum

Einsender*in
Name Ärztin/Arzt (in Druckbuchstaben) (ggf. Stempel):
Telefonische Nachfragen unter:
Untersuchungsmaterial Bitte Beschriftung mit Namen und Geburtsdatum!
Datum Probenentnahme: _____
EDTA-Monovette (ca. 7,5 ml, bei Kleinkindern: 1-3 ml)
DNA
Sonstiges: _____

Geschlecht: männlich (m) weiblich (w) divers (d) unbestimmt (x)

Schwangerschaft: ja nein

SSW / Letzte Regel am: _____

Eine pränatale Diagnostik ist für einige der aufgeführten Erkrankungen möglich. Telefonische Terminvereinbarung bei Schwangerschaft und pränataler Diagnostik erforderlich!

Ambulant (**Überweisungsschein Muster 10**) Privat (Kostenvoranschlag unter 0551 / 39 69012 anfordern)

Indikation / Angaben zur Erkrankung / Angaben zur Familie / ggf. Stammbaum:

Insbesondere Angaben zu ähnlichen Erkrankungen, Fehl-/Totgeburten, geistige oder körperliche Behinderung, Stoffwechselkrankheiten

Bitte fügen Sie Kopien der Ihnen vorliegenden Arztbriefe und / oder Befunde dem Untersuchungsauftrag mit bei.

Patient*inneneinwilligung
Eine vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung liegt dem Untersuchungsauftrag bei (auch als Kopie möglich; Vorlage verfügbar unter: www.humangenetik-umg.de).
Eine vollständige und im Sinne des GenDG gültige Einwilligungserklärung liegt bei uns vor (überschüssiges Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichten? ja nein).

 (Datum) (Name Ärztin/Arzt; in Druckbuchstaben) (Unterschrift Ärztin/Arzt)

Patient*innenname: _____ Geb.-Dat.: _____

Bitte die gewünschte Untersuchung ankreuzen

Ziel der Untersuchung

Bitte fügen Sie Kopien der molekulargenetischen Befunde bei.

Differentialdiagnostische Untersuchung

Familiäre Mutation bekannt ja ^[1] nein

Mutation: _____
 (Gen) (Position)

Prädiktive Diagnostik (nach genetischer Beratung, GenDG, §7 I)

Mutation: _____
 (Gen) (Position)

Testung auf Anlageträgerschaft ^[1]
 (rezessive Erkrankungen)

Mutation: _____
 (Gen) (Position)

Wurde in den letzten 12 Monaten eine Panel-Diagnostik nach EBM 11.4.3 GOP11513 durchgeführt?

ja _____
 nein _____ Wo? _____

ID	Makrozephalie - Basisdiagnostik
MAK-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 6 krankheitsassoziierten Gene (23,6 kb): <i>CHD8, DNMT3A, EZH2, NSD1*, NFIX*, PTEN*</i> *einschließlich MLPA
ID	Weaver-Syndrom (WVS)
WVS-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 6 krankheitsassoziierten Gene (18,1 kb): <i>EZH2, EED, SUZ12, HACE1, NSD1*, NFIX*</i> *einschließlich MLPA
ID	SOTOS-Syndrom
SOT-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 6 krankheitsassoziierten Gene (18,1 kb): <i>NSD1*, NFIX*, EZH2, EED, SUZ12, HACE1</i> *einschließlich MLPA
ID	Beckwith-Wiedemann-Syndrom
BWS-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 5 krankheitsassoziierten Gene (9,0 kb): <i>H19, KCNQ1OT1, CDKN1C, NSD1*</i> *einschließlich MLPA <i>ICR1 (nur MLPA)</i>
ID	Alexander-Krankheit (ALXDRD)
ALX-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (1,3 kb): <i>GFAP</i>
ID	Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom, Lhermitte-Duclos-Syndrom, Cowden syndrome 1, Macrozephalie/Autismus-Syndrom
PTEN-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (1,2 kb): <i>PTEN*</i>
ID	Brittle Cornea-Syndrom (BCS)
BCS-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (11,8 kb): <i>ZNF469</i>
ID	Dysplasie, kranio-metaphysäre (CMD)
CMD-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 2 krankheitsassoziierten Gene (2,6 kb): <i>ANKH, GJA1</i>
ID	Greig-Zephalopolysyndaktylie-Syndrom
GZS-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 2 krankheitsassoziierten Gene (11,0 kb): <i>GLI3, KIF7</i>
ID	Joubert-Syndrom 12, Akrokalloses Syndrom
JBS-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (2,9 kb): <i>KIF7</i>
ID	Hydrozephalus mit Morbus Hirschsprung
HMH-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (3,7 kb): <i>L1CAM</i>
ID	Kosaki-Syndrom (KOGS)
KOS-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (0,9 kb): <i>PDGFRB</i>

PatientInnenname: _____ Geb.-Dat.: _____

ID	Krämpfe-Skoliose-Makrozephalie –Syndrom (SSMS)
SSMS-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (2,2 kb): <i>EXT2</i>
ID	Luscan-Lumish-Syndrom (LLS)
LLS-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (7,7 kb): <i>SETD2</i>
ID	MACS-Syndrom/RIN2-Syndrom
RIN-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (2,7 kb): <i>RIN2</i>
ID	Makrozephalie mit Makrosomie und Gesichtsdysmorphien (MMFD)
MMFD-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (1,3 kb): <i>RNF135</i>
ID	Makrozephalie/Megalenzephalie-Syndrom (MGCPH)
MGC-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (0,8 kb): <i>TBC1D7</i>
ID	Megalenzephalie-Polymikrogyrie-Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom (MPPH1-3)
MPP-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 3 krankheitsassoziierten Gene (6,4 kb): <i>PIK3R2, AKT3, CCND2</i>
ID	Megalenzephalen Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten (MLC)
MLC-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 2 krankheitsassoziierten Gene (2,4 kb): <i>HEPACAM, MLC1</i>
ID	Megalenzephalie-Kapillar-Malformation-Polymikrogyrie-Syndrom (MCAP)
MCAP-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (3,2 kb): <i>PIK3CA</i>
ID	Mentale Retardierung-Makrozephalie, autosomal rezessiv (MRT41)
MRT-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (1,3 kb): <i>KPTN</i>
ID	Mentale Retardierung-Makrozephalie, Suszeptibilität für Autismus (AUTS18)
AUTS-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (2,2 kb): <i>CHD8</i>
ID	Mentale Retardierung-Makrozephalie, X-chromosomal (Cabezas; MRX93; MRX72; Turner type)
MRX-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 4 krankheitsassoziierten Gene (21,9 kb): <i>CUL4B, BRWD3, RAB39B, HUWE1</i>
ID	Opitz-Kaveggia-Syndrom (OKS)
OKS-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (14,6kb): <i>MED12</i>
ID	Perلمان-Syndrom (PRLMNS)
PRLS-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (2,7 kb): <i>DIS3L2</i>
ID	Phelan-McDermid-Syndrom
PMD-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (5,2 kb): <i>SHANK3</i>
ID	Polyhydramnion, Megalenzephalie und Symptomatische Epilepsie
PME-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (1,3 kb): <i>STRADA</i>

Patient*innenname: _____ Geb.-Dat.: _____

ID	Proteus-Syndrom
GLS-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (1,4 kb): <i>AKT1</i>
ID	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (SGBS)
SGB-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 2 krankheitsassoziierten Gene (4,8 kb): <i>GPC3, OFD1</i>
ID	Smith-Kingsmore-Syndrom (SKS)
SKS-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (7,7 kb): <i>MTOR</i>
ID	Tatton-Brown-Rahman-Syndrom (TBRS)
TBR-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (1,2 kb): <i>DNMT3A</i>
ID	Tenorio-Syndrom (TNORS)
LEG-1	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (0,7 kb): <i>RNF125</i>
ID	Makrozephalie- Gesamt-Diagnostik
MAZ-1	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antrags- tellung erteilen (siehe Anlage). Insgesamt 45 Gene ; 140,7 kb). <i>AKT1, AKT3, ANKH, BRWD3, CCND2, CDKN1C, CHD8, CUL4B, DIS3L2, DNMT3A, EED, EXT2, EZH2, GFAP, GJA1, GLI3, GPC3, H19, HACE1, HEPACAM, HUWE1, KCNQ1OT1, KIF7, KPTN, L1CAM, MED12, MLC1, MTOR, NFIX, NSD1, OFD1, PDGFRB, PIK3CA, PIK3R2, PTEN, RAB39B, RIN2, RNF125, RNF135, SETD2, SHANK3, STRADA, SUZ12, TBC1D7, ZNF469</i>
Einzelgendiagnostik / individuelles Panel	
Bitte kontaktieren Sie uns, damit wir gemeinsam die von Ihnen gewünschte Einzelgendiagnostik bzw. das individuelle Panel besprechen können.	
<u>Kontakt:</u> PD Dr. rer. nat. Silke Kaulfuß, Tel.: 0551 / 39-69019, E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de	

^[1] Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung, ^[2] entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11512 und 11513, ^[3] entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11514