

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

- Mikrozephalien -

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 <small>Bitte Beschriftung mit Namen und Geburtsdatum!</small>
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:

Mikrozephalie
Kopfumfang:cm; Zeitpunkt der Messung:
bei Geburt (primär)
nachgeburtlich entwickelt (sekundär)

Zusätzliche Symptome:
Kleinwuchs
Anämie
Gehirnanomalien:
weitere.....

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	Wo? _____
		nein	

ID	Primäre Mikrozephalie (MCPH)	MCPH-2	Erweitertes Gen-Panel ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage).
MCPH-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 4 krankheits-assoziierten Gene (23,6 kb): <i>ASPM*, CDK5RAP2*, CEP152, MCPH1*</i> *einschließlich MLPA		51 Gene ; 153,1 kb): <i>ANKLE2, ARX*, BRAT1, CASC5, CASK, CDC6, CDK5, CDK6, CDT1, CENPE, CENPJ*, CEP135, CEP63, CKAP2L, DCX, DDX11, DHCR7*, DNA2, GMNN, HNRNPU, KATNB1, KIF11, KMT2B, LAMB1, LIG4, MFSD2A, NBN, NHEJ1, NIN, ORC1, ORC4, ORC6, PAFAH1B1 (LIS1), PCNA, PCNT, PHC1, PPM1D/WIP1, RAD50*, RBBP8, RELN, RMI1, RNU4ATAC, RTTN, SASS6, STIL*, TRAIP, TUBA1A, WDR62*, XRCC4, XRCC9, ZNF335</i>
MCPH-3	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 55 Gene aus MCPH-1 und MCPH-2; 176,7 kb).		

ID	Seckel-Syndrom (SKS)	SKS-2	Erweitertes Gen-Panel ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage).
SKS-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 7 krankheits-assoziierten Gene (24,1 kb): <i>CEP63, CEP152, CENPJ*, CDK5RAP2*, DNA2, RBBP8, TRAIP</i> *einschließlich MLPA		68 Gene ; 220,3 kb): <i>ANKLE2, ARX*, ASPM*, ATR, ATRIP, BLM, BRAT1, BRCA2*, BRIP1*, CASC5, CASK, CDC6, CDK5, CDK6, CDT1, CENPE, CEP135, CKAP2L, DCX, DDX11, DHCR7*, ERCC4, ERCC6, FAAP95 (FANCB), FANCA*, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCI, GMNN, HNRNPU, KATNB1, KIF11, KMT2B, LAMB1, LIG4, MCPH1*, MFSD2A, NEHJ1, NBN, NIN, ORC1, ORC4, ORC6, PAFAH1B1 (LIS1), PALB2*, PCNA, PCNT, PHC1, PHF6, PHF9, PPM1D, RAD50*, RAD51C*, RELN, RMI1, RNU4ATAC, RTTN, SASS6, SLX4, STIL*, TUBA1A, UBE2T, WDR62*, XRCC4, XRCC9, ZNF335</i>
SKS-3	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 75 Gene aus SKS-1 und SKS-2; 244,4 kb).		

ID	LIG4-Syndrom (LIG)	LIG-2	Erweitertes Gen-Panel ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage).
LIG-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 10 krankheits-assoziierten Gene (23,6 kb): <i>LIG4, XRCC4, BLM, DDX11, FANCD2, NBN, NHEJ1, PCNA, PPM1D, RAD50*</i> *einschließlich MLPA		65 Gene ; 218,6 kb): <i>ANKLE2, ARX*, ASPM*, ATR, ATRIP, B9D1, BRCA2*, BRIP1*, CASC5, CASK, CDC6, CDK5, CDK5RAP2*, CDK6, CDT1, CENPE, CENPJ*, CEP63, CEP135, CEP152, CKAP2L, DCX, DHCR7*, DNA2, ERCC4, ERCC6, FAAP95, FANCA*, FANCC, FANCE, FANCF, FANCI, GMNN, HNRNPU, KATNB1, KIF11, KMT2B, LAMB1, MCPH1*, MFSD2A, NIN, ORC1, ORC4, ORC6, PAFAH1B1 (LIS1), PALB2*, PCNT, PHC1, PHF6, PHF9, RAD51C*, RBBP8, RELN, RMI1, RNU4ATAC, RTTN, SASS6, SLX4, STIL*, TRAIP, TUBA1A, UBE2T, WDR62*, XRCC9, ZNF335</i>
LIG-3	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 75 Gene aus LIG-1 und LIG-2; 242,2 kb).		

ID	Meckel-Syndrom (MKS)	MKS-2	Erweitertes Gen-Panel ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage).
MKS-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 6 krankheits-assoziierten Gene (24,9 kb): <i>CC2D2A, CEP290, MKS1, NPHP3, RPGRIP1L, TMEM216</i>		6 Gene ; 12,3 kb): <i>B9D1, B9D2, KIF14, TCTN2, TMEM67, TMEM231</i>
MKS-3	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 12 Gene aus MKS-1 und MKS-2; 37,2 kb).		

PatientInnenname: _____ Geb.-Dat.: _____

ID	Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ I und Typ 2 (MOPD1 und MOPD2 (MOPD))	
MOPD-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 2 krankheits-assoziierten Gene (10,0 kb): <i>PCNT, RNU4ATAC</i> *einschließlich MLPA	MOPD-2 Erweitertes Gen-Panel ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 73 Gene ; 234,8 kb): <i>ANKLE2, ARX, ASPM, ATR, ATRIP, BLM, BRAT1, BRCA2, BRIP1, CASC5, CASK, CDC6, CDK5, CDK5RAP2, CDK6, CDT1, CENPE, CENPJ, CEP63, CEP135, CEP152, CKAP2L, DDX11, DCX, DHCR7, DNA2, ERCC4, ERCC6, FAAP95, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCI, GMNN, HNRNPU, KATNB1, KIF11, KMT2B, LAMB1, LIG4, MCPH1, MFSD2A, NHEJ1, NIN, NBN, ORC1, ORC4, ORC6, PAFAH1B1 (LIS1), PALB2, PCNA, PHC1, PHF6, PHF9, PPM1D, RAD50, RAD51C, RBBP8, RELN, RMI1, RTTN, SASS6, SLX4, STIL, TRAI, TUBA1A, UBE2T, WDR62, XRCC4, XRCC9, ZNF335</i>
MOPD-3	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 75 Gene aus MOPD-1 und MOPD-2; 244,8 kb).	
ID	Meier-Gorlin-Syndrom (MGS)	
MGS-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 7 krankheits-assoziierten Gene (10,3 kb): <i>CDT1, CDC6, CDC45, GMNN, ORC1, ORC4, ORC6</i> *einschließlich MLPA	MGS-2 Erweitertes Gen-Panel ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 69 Gene ; 236,2 kb): <i>ANKLE2, ARX, ASPM, ATR, ATRIP, BLM, BRAT1, BRCA2, BRIP1, CASC5, CASK, CDK5, CDK5RAP2, CDK6, CENPE, CENPJ, CEP63, CEP135, CEP152, CKAP2L, DDX11, DCX, DHCR7, DNA2, ERCC4, ERCC6, FAAP95, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCI, HNRNPU, KATNB1, KIF11, KMT2B, LAMB1, LIG4, MCPH1, MFSD2A, NHEJ1, NIN, NBN, PAFAH1B1 (LIS1), PALB2, PCNA, PCNT, PHC1, PHF6, PHF9, PPM1D, RAD50, RAD51C, RBBP8, RELN, RNU4ATAC, RMI1, RTTN, SASS6, SLX4, STIL, TRAI, TUBA1A, UBE2T, WDR62, XRCC4, XRCC9, ZNF335</i>
MGS-3	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 76 Gene aus MGS-1 und MGS-2; 244,7 kb).	
ID	Nijmegen-Breakage-Syndrome (NBS)	
NBS-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 10 krankheits-assoziierten Gene (23,6 kb): <i>NBN, RAD50, DDX11, BLM, FANCD2, LIG4, NHEJ1, PCNA, PPM1D, XRCC4</i> *einschließlich MLPA	NBS-2 Erweitertes Gen-Panel ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 64 Gene ; 217,5 kb): <i>ANKLE2, ARX, ASPM, ATR, ATRIP, BRCA2, BRIP1, CASC5, CASK, CDC6, CDK5, CDK5RAP2, CDK6, CDT1, CENPE, CENPJ, CEP63, CEP135, CEP152, CKAP2L, DCX, DHCR7, DNA2, ERCC4, ERCC6, FAAP95, FANCA, FANCC, FANCE, FANCF, FANCI, GMNN, HNRNPU, KATNB1, KIF11, KMT2B, LAMB1, MCPH1, MFSD2A, NIN, ORC1, ORC4, ORC6, PAFAH1B1 (LIS1), PALB2, PCNT, PHC1, PHF6, PHF9, RAD51C, RBBP8, RELN, RMI1, RNU4ATAC, RTTN, SASS6, SLX4, STIL, TRAI, TUBA1A, UBE2T, WDR62, XRCC9, ZNF335</i>
NBS-3	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 74 Gene aus NBS-1 und NBS-2; 241,1 kb).	
ID	Fanconi-Anämie (FA)	
FA-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 6 krankheits-assoziierten Gene (24,2 kb): <i>BRCA2, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, XRCC9 (FANCG)</i> *einschließlich MLPA	FA-2 Erweitertes Gen-Panel ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 71 Gene ; 220,6 kb): <i>ANKLE2, ARX, ASPM, ATR, ATRIP, BLM, BRAT1, BRCA1, BRIP1, CASC5, CASK, CDC6, CDK5, CDK5RAP2, CDK6, CDT1, CENPE, CENPJ, CEP63, CEP135, CEP152, CKAP2L, DDX11, DCX, DHCR7, DNA2, DONSON, ERCC4, ERCC6, FAAP95 (FANCB), FANCF, FANCI, GMNN, HNRNPU, KATNB1, KIF11, KMT2B, LAMB1, LIG4, MCPH1, MFSD2A, NHEJ1, NIN, NBN, ORC1, ORC4, ORC6, PAFAH1B1 (LIS1), PCNT, PALB2, PCNA, PHC1, PHF6, PHF9, PPM1D, RAD50, RAD51C, RBBP8, RELN, RMI1, RNU4ATAC, RTTN, SASS6, SLX4, STIL, TRAI, TUBA1A, UBE2T, WDR62, XRCC4, ZNF335</i>
FA-3	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 77 Gene aus FA-1 und FA-2; 244,8 kb).	

PatientInnenname: _____ Geb.-Dat.: _____

ID	Bloom-Syndrom (BS)		
BS-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 10 krankheits-assoziierten Gene (23,0 kb): <i>BLM, DDX11, FANCA, FANCC, NBN, RAD50, RMI1, RMI2, XRCC9 (FANCG), TOP3A</i> *einschließlich MLPA	BS-2	Erweitertes Gen-Panel ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 69 Gene ; 220,2 kb): <i>ANKLE2, ARX, ASPM, ATR, ATRIP, BRAT1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASC5, CASK, CDC6, CDK5, CDK5RAP2, CDK6, CDT1, CENPE, CENPJ, CEP63, CEP135, CEP152, CKAP2L, DCX, DHCR7, DNA2, ERCC4, ERCC6, FAAP95, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCI, GMNN, HNRNPU, KATNB1, KIF11, KMT2B, LAMB1, LIG4, MCPH1, MFSD2A, NHEJ1, NIN, ORC1, ORC4, ORC6, PAFAH1B1 (LIS1), PALB2, PCNA, PCNT, PHC1, PHF6, PHF9, PPM1D, PRKDC, RAD51C, RBBP8, RELN, RNU4ATAC, RTTN, SASS6, SLX4, STIL, TRAI, TUBA1A, UBE2T, WDR62, XRCC4, ZNF335</i>
BS-3	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 79 Gene aus BS-1 und BS-2; 243,2 kb).		
ID	Zerebro-Okulo-Fazio-Skeletales-Syndrom (COFS)		
COFS-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 5 krankheits-assoziierten Gene (12,5 kb): <i>ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, ERCC8</i> *einschließlich MLPA	COFS-2	Erweitertes Gen-Panel ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 49 Gene ; 125,4 kb): <i>ATR, ATRIP, BLM, BRAT1, BRCA2, BRIP1, CDK5RAP2, CDT1, CENPE, CENPJ, CEP63, CEP135, CEP152, CKAP2L, DDX11, DNA2, ERCC4, FAAP95, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCI, GMNN, KMT2B, LIG4, NHEJ1, NBN, ORC1, ORC4, ORC6, PALB2, PIEZO2, PCNA, PHF6, PHF9, PPM1D, RAD50, RAD51C, RBBP8, RMI1, RTTN, SLX4, STIL, TRAI, WDR62, XRCC4, XRCC9</i>
COFS-3	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 54 Gene aus COFS-1 und COFS-2; 137,9 kb).		
ID	Filippi-Syndrom (FS)		
FS-1	Mutationsanalyse ^[2] des folgenden krankheitsassoziierten Gens (2,2 kb): <i>CKAP2L</i> *einschließlich MLPA	FS-2	Erweitertes Gen-Panel ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 74 Gene ; 237,5 kb): <i>ANKLE2, ARX, ASPM, ATR, ATRIP, BLM, BRAT1, BRCA2, BRIP1, CASC5, CASK, CDC6, CDK5, CDK5RAP2, CDK6, CDT1, CENPE, CENPJ, CEP63, CEP135, CEP152, DDX11, DCX, DHCR7, DNA2, ERCC4, ERCC6, FAAP95, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCI, GMNN, HNRNPU, KATNB1, KIF11, KMT2B, LAMB1, LIG4, MCPH1, MFSD2A, NHEJ1, NIN, NBN, ORC1, ORC4, ORC6, PAFAH1B1 (LIS1), PALB2, PCNA, PCNT, PHC1, PHF6, PHF9, PPM1D, RAD50, RAD51C, RBBP8, RELN, RMI1, RNU4ATAC, RTTN, SASS6, SLX4, STIL, TRAI, TUBA1A, UBE2T, WDR62, XRCC4, XRCC9, ZNF335</i>
FS-3	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 75 Gene aus FS-1 und FS-2, 239,7 kb).		
ID	Galloway-Mowat Syndrom (GMS)		
GMS-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 4 krankheitsassoziierten Gene (2,7 kb): <i>LAGE3, OSGEP, TP53RK, TPRKB</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> Prof. Dr. med. Bernd Wollnik, PD Dr. rer. nat. Silke Kauffuß,		Tel.: 0551 / 39-67589, Tel.: 0551 / 39-69019,	E-Mail: bernd.wollnik@med.uni-goettingen.de E-Mail: silke.kauffuss@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