Auftrag zur Sequenzierung eines Bindegewebserkrankungs-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.

☐ **GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik**
GOÄ-Abrechnungen erfolgen über die Ärztliche Verrechnungsstelle Büdingen e.V.

Klinische Verdachtsdiagnose (bitte Befundkopie beilegen):

Informationen zur Eigen- und Familien-Anamnese:

Informationen zu den Bindegewebserkrankungs-Panels:

Die Technik des „Next generation sequencing" (NGS) erlaubt die parallele Analyse zahlreicher Gene in einem Untersuchungsansatz. Die Panels basieren auf einer „Whole Exome"-Sequenzierung. Es werden jedoch nur die Daten der ausgewählten genetischen Regionen ausgewertet. Unzureichend abgedeckte Regionen werden zusätzlich mittels klassischer Sanger-Sequenzierung analysiert.

Für **Selbstzahler** kann nach Vorlage einer schriftlichen Kostenübernahme-Erklärung die Analyse aller unten genannten Gene erfolgen.

Bitte kreuzen Sie unten das gewünschte Panel an.

Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen:

Tel: 0931-3184064, Fax: 0931-3184069

E-Mail: dna-labor@uni-wuerzburg.de

UNTERSUCHUNGSAUFTRAG (bitte ankreuzen)
Bitte beachten Sie die gesonderten Auftragsformulare für Einzelgenanalysen, sowie Auftragsformulare für andere Panel-Diagnostiken, auf unserer Internetseite.

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

☐ ***Marfan-Syndrom und Typ I-Fibrillinopathien***

1.Stufe: Sequenzierung *FBN1* zusätzlich ☐ *TGFBR1* und *TGFBR2* (bitte ankreuzen, falls gewünscht)
2.Stufe: MLPA (*FBN1*)

☐ ***Thorakale Aortenerweiterung***

Sequenzierung *ACTA2*, *COL3A1*, *FBN1*, *MYH11*, *MYLK*, *SMAD3*, *TGFB2*, *TGFBR1*, *TGFBR2*

☐ ***Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ***

Sequenzierung *COL3A1*

☐ ***Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer und Arthrochalasie-Typ***

Sequenzierung *COL5A1*, *COL5A2*, *COL1A1*, *COL1A2*

☐ ***Loeys-Dietz-Syndrom***

Sequenzierung *TGFB2*, *TGFB3*, *TGFBR1*, *TGFBR2*, *SMAD2*, *SMAD3*, *BGN*, *SLC2A10*

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 vorliegt:
https://www.biozentrum.uni-wuerzburg.de/humangenetik/patientenversorgung/formulare/