

# 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 Büdingen 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](mailto: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.