Auftrag zur Sequenzierung eines Hörstörungs-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:

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

Informationen zum Hörstörungs-Panel:

Die Technik des „Next generation sequencing" (NGS) erlaubt die parallele Analyse zahlreicher Gene in einem Untersuchungsansatz mittels sog. Panel-Diagnostik. Für unser **Hörstörungs-Panel** haben wir **mehrere Subpanels** mit einer klinisch orientierten Auswahl an Genen zusammengefasst, die ursächlich für die häufigsten Formen von Hörstörungen sein können.

Bitte kreuzen Sie unten das gewünschte Subpanel bzw. Panel an.

Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen

Stefanie Tovornik, Tel: 0931-31-89350
(klinische und allgemeine Fragen)

Dr. Michaela Hofrichter, Tel: 0931-31-81573
(Kosteninformation, technische Fragen)

Dr. med. (Univ. Ankara) Asuman Koparir, Tel: 0931-31-83403
(klinische und technische Fragen)

> Bitte beachten Sie auch unser Auftragsformular für **Einzelgen-Analysen** (z.B. ***GJB2, STRC***, *SLC26A4*, etc.) auf unserer Internetseite:

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

UNTERSUCHUNGSAUFTRAG (bitte ankreuzen)

☐ **nicht syndromale dominante Hörstörungen (NSADHL)**

ABCC1, ACTG1, ATP2B2, ATP11A, ATOH1, CCDC50, CD164, CEACAM16, COCH, COL11A1, COL11A2, CRYM, DIABLO, DIAPH1, DMXL2, DSPP, ELMOD3, EPHA10, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, GREB1L, GRHL2, GSDME, HOMER2, KCNQ4, IFLNR1, KITLG, LMX1A, MAP1B, MCM2, MIR96, MYH9, MYH14, MYO3A, MYO6, MYO7A, NCOA3, NLRP3, OSBPL2, P2RX2, PDE1C, PI4KB, PLS1, POU4F3, PTPRQ, RIPOR2, REST, SCD5, SIX1, SLC12A2, SLC17A8, SLC44A4, TBC1D24, TECTA, THOC1, TJP2, TMC1, TNC, TRRAP, USP48, WFS1

☐ **nicht syndromale rezessive Hörstörungen (NSARHL)**

(*STRC* ggf. separat anfordern – siehe Einzelgen-Analyse)

ADCY1, AFG2B, BDP1, BSND, CABP2, CDC14A, CDH23, CEACAM16, CEMIP, CEP250, CIB2, CLDN9, CLDN14, CLIC5, CLRN2, COCH, COL11A2, DCDC2, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRP1, ESRRB, GAB1, GAS2, GDF6, GIPC3, GJB2, GJB6, GPR156, GPSM2, GRAP, GRXCR1,GRXCR2, HGF, ILDR1, KARS1, LHFPL5, LRTOMT, LOXHD1, LRP5, MERVELD2, MET, MINAR2, MPZL2, MSRB3, MYO3A, MYO6, MYO7A, MYO15A, NARS2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, PCDH15, PDZD7, PKHD1L1, PJVK, PNPT1, PPIP5K2, PTPRQ, RDX, RIPOR2, ROR1, S1PR2, SERPINB6, SLC22A4, SLC26A4, SLC26A5, SPNS2, STX4, SYNE4, TBC1D24, TECTA, TMC1, TMEM132E, TMIE, TMPRSS3, TMTC4, TRIOBP, TPRN, TSPEAR, USH1C, USH1G, WBP2, WHRN

☐ **nicht syndromale Mittelfrequenz-Hörstörungen (NSMFHL)**

CCDC50, CEACAM16, COL11A2, EYA4, TECTA, SLC44A4

☐ **auditorische Neuropathie (ANSD)**

AIFM1, ATP1A3, ATP11A, DIAPH3, OTOF, TMEM43

☐ **nicht syndromale x-chromosomale Hörstörungen (NSXHL)**

AIFM1, COL4A6, GRASP2, PRPS1, POU3F4, SMPX

☐ **syndromale Hörstörungen (SHL)**

☐ Usher-Syndrom Typ 1 (*CDH23, MYO7A, PCDH15, USH1C, USH1G*)

☐ Usher-Syndrom Typ 2 (*ADGRV1, USH2A, WHRN*)

☐ Pendred-Syndrom (*SLC26A4, FOXI1, KCNJ10*)

☐ Waardenburg-Syndrom (*EDNRB, EDN3, KITLG, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10*)

☐ Branchio-oto-renal-Syndrom (*EYA1, SIX1 SIX5*)

☐ Heimler-Syndrom (*PEX1, PEX6, PEX26*)

☐ Perrault-Syndrom (*CLPP, ERAL1, HARS2, HSD17B4, LARS2, PEX6, TWNK*)

☐ Stickler-Syndrom (*COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A1, COL11A2*)

☐ **gesamtes Hörstörungspanel (NSADHL, NSARHL, NSMFHL, ANSD, NSXHL, SHL)**

☐ **komplexe Hörstörungen (Phänotyp-basierte Auswertung), Bitte HPO-Term vordefinieren:**

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 (siehe Einwilligungsformular).