

Auftrag zur Sequenzierung eines Hörstörungen-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 Hörstörungen-Panel:

Die Technik des „Next generation sequencing“ (NGS) erlaubt die parallele Analyse zahlreicher Gene in einem Untersuchungsansatz mittels sog. Panel-Diagnostik. Für unser **Hörstörungen-Panel** haben wir **39 Gene** zusammengefasst, die ursächlich für die häufigsten erblichen Formen von Hörstörungen sein können.

Für **Selbstzahler** erfolgt nach Vorlage einer schriftlichen Kostenübernahme-Erklärung immer die Analyse des kompletten Hörstörungen-Panels (inkl. STRC).

Da ab dem 01.07.2016 für **gesetzlich versicherte Patienten** ohne vorherige Genehmigung durch die Krankenkasse nur bis zu 25 kb kodierender Sequenz analysiert werden dürfen, wurde das Hörstörungen-Panel in Subpanels mit einer klinisch orientierten Auswahl an Genen bis max. 25 kb unterteilt bzw. ein variables Angebot an Genen bereitgestellt, die je nach Größe in Absprache untersucht werden können.

Bitte kreuzen Sie unten das gewünschte Subpanel bzw. das/die gewünschten Gene an.

Die Analyse des gesamten Hörstörungen-Panels (über 25 kb hinaus) ist für GKV-Patienten **mit zusätzlicher Genehmigung** durch die gesetzliche Krankenkasse oder nach individueller Absprache möglich. Zudem besteht die Möglichkeit, die Untersuchung um weitere Gene zu erweitern. Gerne sind wir bei der Antragstellung für die Krankenkasse behilflich. Die Analyse des gesamten Hörstörungen-Panels erfolgt nur nach Vorlage einer schriftlichen Kostenübernahme-Erklärung.

Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen

Dr. Gerhard Meng, Tel: 0931-31-84064 (Kosteninformationen)
Dr. Jörg Schröder, Tel: 0931-31-81455 (klinische und allgemeine Fragen)
Michaela Hofrichter, M.Sc., Tel: 0931-31-81573 (technische Fragen)
Paulina L. Bahena C., Tel: 0931-31-83397 (klinische und technische Fragen)

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

UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG (bitte ankreuzen)

> Bitte beachten Sie auch unser Auftragsformular für **Einzelgen-Analysen** (z.B. *GJB2*, *STRC*, *SLC26A4*, etc.) auf unserer Internetseite:
<http://www.humgen.biozentrum.uni-wuerzburg.de/patientenversorgung/formulare/>

- nicht syndromale dominante Hörstörungen (<25 kb)**
Bsp: *TECTA*, *MYO7A*, *TMC1*, *WFS1*, *MYO6*, *KCNQ4*, *ACTG1*
- nicht syndromale rezessive Hörstörungen (<25 kb)**
Bsp: *SLC26A4*, *OTOF*, *MYO15A*, *TMPRSS3*, *POU3F4*, *USH1G*, *USH1C*
(*STRC* im Vorfeld ausgeschlossen)
- nicht syndromale Mittelfrequenz-Hörstörungen (<25 kb)**
Bsp: *CCDC50*, *CEACAM16*, *COL11A2*, *EYA4*, *TECTA*, *SLC44A4*
- auditorische Neuropathie (<25 kb)**
Bsp: *AIFM1*, *ATP1A3*, *DFNB59*, *DIAPH3*, *OTOF*
- syndromale Hörstörungen (<25 kb)**
 - Usher-Syndrom Typ 1 (*MYO7A*, *CDH23*, *PCDH15*, *USH1C*)
 - Usher-Syndrom Typ 2 (*USH2A*, *DFNB31*)
 - Pendred-Syndrom (*SLC26A4*, *FOXI1*, *KCNJ10*)
 - Waardenburg-Syndrom
(*MITF*, *PAX3*, *SNAI2*, *EDNRB*, *EDN3*, *SOX10*, *KIT*, *KITLG*)
 - Branchio-oto-renal Syndrom (*EYA1*, *SIX5*, *SIX1*)

- variable Genzusammenstellung:**
 - Dominante/rezessive Gene:**
 - TECTA* (6,5 kb) *TMC1* (2,3 kb) *MYO6* (3,9 kb)
 - Rezessive Gene**
 - OTOF* (6 kb) *MYO15A* (10,6 kb) *TMPRSS3* (1,4 kb)
 - STRC* (5,3 kb)
 - Dominante Gene**
 - KCNQ4* (2,1 kb) *MYH14* (6,1 kb) *COCH* (1,7 kb)
 - ACTG1* (1,1 kb)
 - X-chromosomales Gen**
 - POU3F4* (1,1 kb)
 - Syndromale/nicht-syndromale Gene**
 - MYO7A* (6,6 kb) *SLC26A4* (2,3 kb) *WFS1* (2,7 kb)
 - CDH23* (10 kb) *PCDH15* (5,9 kb) *COL11A2* (5,2 kb)
 - USH1G* (1,1 kb) *USH1C* (2,7 kb)
 - Syndromale Gene**
 - CHD7* (9 kb) *EYA1* (1,8 kb) *COL4A5* (5,1 kb)
 - FOXI1* (0,9 kb) *MITF* (1,6 kb) *PAX3* (1,5 kb)
 - USH2A* (15,6) *GPR98* (18,9 kb)

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 Einwilligungsfomular).