

# 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:

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

## UNTERSUCHUNGSauftrag (bitte ankreuzen)

## Informationen zum Kraniosynostose-Panel:

Die Technik des „Next generation sequencing“ (NGS) erlaubt die parallele Analyse zahlreicher Gene in einem Untersuchungsansatz mittels sog. Panel-Diagnostik. Für unser **Kraniosynostose-Panel** haben wir **67 Gene** zusammengefasst: alle bekannten mit Kraniosynostose assoziierten Gene sowie weitere an kraniofazialer und Skelett-Entwicklung beteiligte Gene.

Für **Selbstzahler** erfolgt nach Vorlage einer schriftlichen Kostenübernahme-Erklärung immer die Analyse des kompletten Kraniosynostose-Panels.

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 Kraniosynostose-Panel in drei Subpanels mit einer klinisch orientierten Auswahl an Genen bis max. 25 kb unterteilt.

**Bitte kreuzen Sie unten das gewünschte Subpanel an.**

Die Analyse des gesamten Kraniosynostose-Panels (über 25 kb hinaus) ist für GKV-Patienten **mit zusätzlicher Genehmigung** durch die gesetzliche Krankenkasse oder als **individuelle Gesundheitsleistung (IGeL)** möglich. Gerne sind wir bei der Antragstellung für die Krankenkasse behilflich. Die Analyse des gesamten Kraniosynostose-Panels erfolgt nur nach Vorlage einer schriftlichen Kostenübernahme-Erklärung.

> Bitte beachten Sie auch unser Auftragsformular für **Einzelgen-Analysen** (z.B. *FGFR2*, *FGFR3*, *TWIST1* etc.) auf unserer Internetseite:  
<http://www.humgen.biozentrum.uni-wuerzburg.de/patientenversorgung/formulare/>

### **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*)

### **Gesamtes Kraniosynostose-Panel**

für Selbstzahler bzw.  
für GKV-Patienten nach Genehmigung

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.