

**Postadresse und Probenversand:**

Heinrich-Düker-Weg 12  
37073 Göttingen

**Kontakt:**

Molekulargenetik      Tel.: 0551 / 39-9019      Fax: 0551 / 39-9303

E-Mail: [silke.kaufuss@med.uni-goettingen.de](mailto:silke.kaufuss@med.uni-goettingen.de)

**Untersuchungsauftrag Molekulargenetik  
- Makrozephalie/Großwuchs -**

Patient
Krankenkasse: _____
Name: _____
Vorname: _____
Geb.-Dat.: _____
Anschrift: _____ (Straße, Hausnummer)
_____ (PLZ, Wohnort)
Geschlecht: <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich
Schwangerschaft: <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
SSW / Letzte Regel am: _____
<input type="checkbox"/> Ambulant ( <b>Überweisungsschein <u>Muster 10</u></b> )
<input type="checkbox"/> Stationär <input type="checkbox"/> Privat
<b>Eine pränatale Diagnostik ist für einige der aufgeführten Erkrankungen möglich. Telefonische Terminvereinbarung bei Schwangerschaft und pränataler Diagnostik erforderlich!</b>

Einsender
(Stempel)
Name Arzt: _____ (in Druckbuchstaben)

Untersuchungsmaterial
<input type="checkbox"/> EDTA-Blut (ca. 7,5 ml, EDTA-Monovette) Neugeborene / Kleinkinder (ca. 1 ml EDTA-Blut)
<input type="checkbox"/> DNA
<input type="checkbox"/> Sonstiges: _____
<b>Bitte achten Sie auf die sorgfältige Beschriftung der entnommenen Proben (Name, Geburtsdatum)!</b>
Geeignetes Versandmaterial für den Versand der Proben mit der Post können Sie unter 0551 / 39-7591 anfordern.

**Indikation / Angaben zur Erkrankung / Angaben zur Familie / ggf. Stammbaum:**

Insbesondere Angaben zu ähnlichen Erkrankungen, Fehl-/Totgeburten, geistige oder körperliche Behinderung, Stoffwechselkrankheiten

**Bitte fügen Sie Kopien der Ihnen vorliegenden Arztbriefe und / oder Befunde dem Untersuchungsauftrag mit bei.**

Einwilligung des Patienten
<input type="checkbox"/> Eine vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung liegt dem Untersuchungsauftrag bei (auch als Kopie möglich; Vorlage verfügbar unter: <a href="http://www.humangenetik-umg.de">www.humangenetik-umg.de</a> ).
<input type="checkbox"/> Eine vollständige und im Sinne des GenDG gültige Einwilligungserklärung liegt bei uns vor (überschüssiges Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichten? <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein).
<b>Hinweis: Ohne Einwilligungserklärung des Patienten darf mit der Untersuchung <u>nicht</u> begonnen werden!</b>

\_\_\_\_\_  
(Datum)

\_\_\_\_\_  
(Name Arzt in Druckbuchstaben)

\_\_\_\_\_  
(Unterschrift Arzt)

Patientenname: \_\_\_\_\_ Geb.-Dat.: \_\_\_\_\_

Bitte die gewünschte Untersuchung ankreuzen

**Ziel der Untersuchung**

- Differentialdiagnostische Untersuchung  
Familiäre Mutation bekannt  ja <sup>[1]</sup>  nein Mutation: \_\_\_\_\_  
(Gen) (Position)
- Prädiktive Diagnostik (nach genetischer Beratung, GenDG, §7 I) Mutation: \_\_\_\_\_  
(Gen) (Position)
- Testung auf Anlageträgerschaft <sup>[1]</sup>  
(rezessive Erkrankungen) Mutation: \_\_\_\_\_  
(Gen) (Position)
- Wurde in den letzten 12 Monaten eine Panel-Diagnostik nach EBM 11.4.3 GOP11513 durchgeführt?  ja Wo? \_\_\_\_\_  
 nein

<b>ID</b>	<b>Makrozephalie - Basisdiagnostik</b>
<input type="checkbox"/> MAK-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>6 krankheitsassoziierten Gene</b> (23,6 kb): <i>CHD8, DNMT3A, EZH2, NSD1*, NFIX*, PTEN</i> *einschließlich MLPA
<b>ID</b>	<b>Weaver-Syndrom (WVS)</b>
<input type="checkbox"/> WVS-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>6 krankheitsassoziierten Gene</b> (18,1 kb): <i>EZH2, EED, SUZ12, HACE1, NSD1*, NFIX*</i> *einschließlich MLPA
<b>ID</b>	<b>SOTOS-Syndrom</b>
<input type="checkbox"/> SOT-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>6 krankheitsassoziierten Gene</b> (18,1 kb): <i>NSD1*, NFIX, EZH2, EED, SUZ12, HACE1</i> *einschließlich MLPA
<b>ID</b>	<b>Beckwith-Wiedemann-Syndrom</b>
<input type="checkbox"/> BWS-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>5 krankheitsassoziierten Gene</b> (9,0 kb): <i>H19, KCNQ1OT1, CDKN1C, NSD1*</i> *einschließlich MLPA <i>ICR1 (nur MLPA)</i>
<b>ID</b>	<b>Alexander-Krankheit (ALXDRD)</b>
<input type="checkbox"/> ALX-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (1,3 kb): <i>GFAP</i>
<b>ID</b>	<b>Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom, Lhermitte-Duclos-Syndrom, Cowden syndrome 1, Macrozephalie/Autismus-Syndrom</b>
<input type="checkbox"/> PTEN-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (1,2 kb): <i>PTEN</i>
<b>ID</b>	<b>Brittle Cornea-Syndrom (BCS)</b>
<input type="checkbox"/> BCS-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (11,8 kb): <i>ZNF469</i>
<b>ID</b>	<b>Dysplasie, kranio-metaphysäre (CMD)</b>
<input type="checkbox"/> CMD-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>2 krankheitsassoziierten Gene</b> (2,6 kb): <i>ANKH, GJA1</i>
<b>ID</b>	<b>Greig-Zephalopolysyndaktylie-Syndrom</b>
<input type="checkbox"/> GZS-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>2 krankheitsassoziierten Gene</b> (11,0 kb): <i>GLI3, KIF7</i>
<b>ID</b>	<b>Joubert-Syndrom 12, Akrokallosales Syndrom</b>
<input type="checkbox"/> JBS-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (2,9 kb): <i>KIF7</i>
<b>ID</b>	<b>Hydrozephalus mit Morbus Hirschsprung</b>
<input type="checkbox"/> HMH-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (3,7 kb): <i>L1CAM</i>
<b>ID</b>	<b>Kosaki-Syndrom (KOGS)</b>
<input type="checkbox"/> KOS-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (0,9 kb): <i>PDGFRB</i>

Patientenname: \_\_\_\_\_ Geb.-Dat.: \_\_\_\_\_

Bitte die gewünschte Untersuchung ankreuzen

<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Krämpfe-Skoliose-Makrozephalie –Syndrom (SSMS)</b>
<input type="checkbox"/>	SSMS-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (2,2 kb): <i>EXT2</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Luscan-Lumish-Syndrom (LLS)</b>
<input type="checkbox"/>	LLS-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (7,7 kb): <i>SETD2</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>MACS-Syndrom/RIN2-Syndrom</b>
<input type="checkbox"/>	RIN-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (2,7 kb): <i>RIN2</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Makrozephalie mit Makrosomie und Gesichtsdysmorphien (MMFD)</b>
<input type="checkbox"/>	MMFD-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (1,3 kb): <i>RNF135</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Makrozephalie/Megalenzephalie-Syndrom (MGCPH)</b>
<input type="checkbox"/>	MGC-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (0,8 kb): <i>TBC1D7</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Megalenzephalie-Polymikrogyrie-Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom (MPPH1-3)</b>
<input type="checkbox"/>	MPP-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>3 krankheitsassoziierten Gene</b> (6,4 kb): <i>PIK3R2, AKT3, CCND2</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Megalenzephalen Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten (MLC)</b>
<input type="checkbox"/>	MLC-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>2 krankheitsassoziierten Gene</b> (2,4 kb): <i>HEPACAM, MLC1</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Megalenzephalie-Kapillar-Malformation-Polymikrogyrie-Syndrom (MCAP)</b>
<input type="checkbox"/>	MCAP-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (3,2 kb): <i>PIK3CA</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Mentale Retardierung-Makrozephalie, autosomal rezessiv (MRT41)</b>
<input type="checkbox"/>	MRT-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (1,3 kb): <i>KPTN</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Mentale Retardierung-Makrozephalie, Suszeptibilität für Autismus (AUTS18)</b>
<input type="checkbox"/>	AUTS-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (2,2 kb): <i>CHD8</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Mentale Retardierung-Makrozephalie, X-chromosomal (Cabezas; MRX93; MRX72; Turner type)</b>
<input type="checkbox"/>	MRX-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>4 krankheitsassoziierten Gene</b> (21,9 kb): <i>CUL4B, BRWD3, RAB39B, HUWE1</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Opitz-Kaveggia-Syndrom (OKS)</b>
<input type="checkbox"/>	OKS-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (14,6kb): <i>MED12</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Perlman-Syndrom (PRLMNS)</b>
<input type="checkbox"/>	PRLS-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (2,7 kb): <i>DIS3L2</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Phelan-McDermid-Syndrom</b>
<input type="checkbox"/>	PMD-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (5,2 kb): <i>SHANK3</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Polyhydramnion, Megalenzephalie und Symptomatische Epilepsie</b>
<input type="checkbox"/>	PME-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (1,3 kb): <i>STRADA</i>

Patientenname: \_\_\_\_\_ Geb.-Dat.: \_\_\_\_\_

Bitte die gewünschte Untersuchung ankreuzen

<sup>[1]</sup> Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung

<sup>[3]</sup> entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11514

<sup>[2]</sup> entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11512 und 11513

<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Proteus-Syndrom</b>
<input type="checkbox"/>	GLS-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (1,4 kb): <i>AKT1</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (SGBS)</b>
<input type="checkbox"/>	SGB-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>2 krankheitsassoziierten Gene</b> (4,8 kb): <i>GPC3, OFD1</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Smith-Kingsmore-Syndrom (SKS)</b>
<input type="checkbox"/>	SKS-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (7,7 kb): <i>MTOR</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Tatton-Brown-Rahman-Syndrom (TBR)</b>
<input type="checkbox"/>	TBR-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (1,2 kb): <i>DNMT3A</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Tenorio-Syndrom (TNORS)</b>
<input type="checkbox"/>	LEG-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (0,7 kb): <i>RNF125</i>
<input type="checkbox"/>	<b>ID</b>	<b>Makrozephalie- Gesamt-Diagnostik</b>
<input type="checkbox"/>	MAZ-1	<b>Gesamt-Diagnostik</b> <sup>[3]</sup> (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). Insgesamt <b>45 Gene</b> ; 140,7 kb). <i>AKT1, AKT3, ANKH, BRWD3, CCND2, CDKN1C, CHD8, CUL4B, DIS3L2, DNMT3A, EED, EXT2, EZH2, GFAP, GJA1, GLI3, GPC3, H19, HACE1, HEPACAM, HUWE1, KCNQ1OT1, KIF7, KPTN, L1CAM, MED12, MLC1, MTOR, NFIX, NSD1, OFD1, PDGFRB, PIK3CA, PIK3R2, PTEN, RAB39B, RIN2, RNF125, RNF135, SETD2, SHANK3, STRADA, SUZ12, TBC1D7, ZNF469</i>
<input type="checkbox"/>	<b>Einzelgendiagnostik / individuelles Panel</b>	
	Bitte kontaktieren Sie uns, damit wir gemeinsam die von Ihnen gewünschte Einzelgendiagnostik bzw. das individuelle Panel besprechen können.	
	<u>Kontakt:</u> PD Dr. rer. nat. Silke Kauffuß, Tel.: 0551 / 39-9019, E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de	Prof. Dr. agr. Ibrahim Adham, Tel.: 0551 / 39-7522, E-Mail: iadham@gwdg.de

<sup>[1]</sup> Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung

<sup>[2]</sup> entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11512 und 11513

<sup>[3]</sup> entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11514

Patientenname: \_\_\_\_\_ Geb.-Dat.: \_\_\_\_\_

### Übertragung der Vollmacht

Sehr geehrte Patientin,  
sehr geehrter Patient,

Eine Diagnostik von mehr als 25 Kilobasen (kb) DNA-Sequenz bzw. ausgewählter Leistungen aus Kapitel 11.4.2 des EBM ist erst nach Genehmigung durch die Krankenkasse möglich. Die 25-kb-Grenze wird ggf. schon bei Untersuchung nur eines einzelnen Gens bzw. der Untersuchung einiger weniger Gene erreicht bzw. überschritten. Ebenso kann es sein, dass bei einer Diagnostik von weniger als 25 kb DNA-Sequenz (sog. „kleines Panel“) keine ursächlichen Veränderungen identifiziert wurden, sodass eine Untersuchung weiterer DNA-Sequenzen notwendig wird (> 25 kb; sog. „großes Panel“). Diese weiterführende Analyse mit Hilfe eines „großen Panels“ ist jedoch seit dem 01.01.2017 laut EBM erst 4 Quartale (=12 Monate) nach der Diagnostik mit einem „kleinen Panel“ möglich und ebenfalls genehmigungspflichtig durch die Krankenkassen. Sofern Sie uns eine Vollmacht erteilen, übernehmen wir gerne die dafür erforderliche Antragstellung bei Ihrer zuständigen Krankenkasse.

### Vollmacht

Ich beauftrage hiermit das Medizinische Versorgungszentrum der Universitätsmedizin Göttingen, Bereich Humangenetik zu einer weiterführenden molekulargenetischen Diagnostik im Rahmen der in der zugehörigen Patienteneinwilligung genannten Indikation, sofern die antragsfreie molekulargenetische Untersuchung (< 25 kb) nicht zu einer Klärung der Ursache der Erkrankung geführt hat.

Ich erteile hiermit verbindlich dem Medizinischen Versorgungszentrum der Universitätsmedizin Göttingen, Bereich Humangenetik die Vollmacht, in dieser Angelegenheit und zu diesem Zwecke eine Genehmigung zur Übernahme der notwendigen Kosten gemäß EBM mit Begründung der medizinischen Notwendigkeit bei meiner zuständigen Krankenkasse zu beantragen. Zu diesem Zwecke entbinde ich die Ärzte des Medizinischen Versorgungszentrums der Universitätsmedizin Göttingen, Bereich Humangenetik von der Schweigepflicht in o.g. Angelegenheit gegenüber meiner zuständigen Krankenkasse.

\_\_\_\_\_  
(Datum)

\_\_\_\_\_  
(Name Patient(in) bzw. Sorgebevollmächtigte(r) - in Druckbuchstaben)

\_\_\_\_\_  
(Unterschrift Patient(in) bzw. Sorgebevollmächtigte(r))