

Indikationsbezogene Anforderung - Vaskuläre Malformationen

Dieses Formular ist nur gültig in Kombination mit dem Formular
 „Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer molekulargenetischen Diagnostik“

Für gesetzlich versicherte Patient*innen

Nach den neuen EBM-Ziffern (ab Juli 2016) können bei gesetzlich versicherten Patient*innen bis zu 25 Kilobasen (kb) kodierender Region sequenziert werden. Daher haben wir für Sie **krankheitsspezifische Gen-Sets bis je 25 kb** erstellt, die wir standardmäßig analysieren. Wird in diesem Gen-Set keine Mutation nachgewiesen, können nach Genehmigung der Krankenkasse weitere Gene analysiert werden.

Sollte das Gen/die Gene, welche/s Sie analysieren wollen, nicht Teil des Standardsets sein, ist es möglich, das gewünschte Gen bzw. **ein individuelles Gen-Set** (mit maximal 25 kb) hier einzutragen:

1. _____ 2. _____ 3. _____ 4. _____ 5. _____ 6. _____

Für privat versicherte Patient*innen und Selbstzahler*innen

Für privat versicherte Patient*innen empfehlen wir, vor Beginn der molekulargenetischen Untersuchung eine Kostenzusage der Krankenkasse einzuholen und uns diese vorzulegen. Bei Selbstzahler*innen bitten wir ebenfalls um die Kostenzusage.

Einen Kostenvoranschlag erhalten Sie auf Anfrage (molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de).

Vaskuläre Malformationssyndrome

Bitte kreuzen Sie die zutreffenden Symptome an:

- Überwuchs (Fett, Muskel, Skelett, zerebral)
- vaskuläre Malformation (kapillär, venös, lymphatisch)
- epidermaler Nävus
- Bindegewebsnävus (CCTN)
- akrale Anomalien (Makro-, Syn-, Polydaktylie etc.)
- Neurologische Auffälligkeiten
- PROS (PIK3CA-related overgrowth syndromes) – Analyse des PIK3CA-Gens***
 - CLOVES-Syndrom (Congenital Lipomatous Overgrowth, Vascular Malformations, Epidermal Nevi, Skeletal/Spinal Abnormalities)
 - MCAP-Syndrom (Megalencephalie-Kapillarfehlbildungen-Polymikrogyrie)
 - FH (Fibroadipöse Hyperplasie oder Überwuchs)
 - Hemimegalencephalie
 - DCMO (Diffuse Capillary Malformation with Overgrowth)
 - Klippel-Trénaunay-Syndrom
- Proteus-Syndrom***
AKT1
- Sturge-Weber-Syndrom***
GNAQ
- Cowden-Syndrom oder Cowden-like-Syndrom**
PTEN, AKT1, PIK3CA | 3 Gene

- CLAPO-Syndrom*** (Kapillarfehlbildung der Unterlippe, lymphatische Fehlbildung des Gesichtes und Halses, Asymmetrie des Gesichtes und der Gliedmaßen, partieller oder generalisierter Überwuchs)
GNA11, PIK3CA | 2 Gene
- Sneddon-Syndrom**
ADA2
- CM-AVM-Syndrom (kapilläre Malformation – arteriovenöse Malformation, Parkes-Weber-Syndrom)***
RAS1, EPHB4 | 2 Gene
- Mukokutane vaskuläre Malformation, Blue-rubber-bleb-Angiomatose***
TIE2 (TEK)

Nicht syndromale vaskuläre Malformationen

- Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie (Rendu-Osler-Weber-Krankheit; kapilläre Malformation)**
ENG, ACVRL1, SMAD4, GDF2, BMPR2 | 5 Gene
- Venöse Malformationen***
EPHB4, GLMN, RASA1, SMAD4, TEK, MAP3K3 | 6 Gene
- Lymphatische Malformationen**
FLT4, EPHB4, SOX18 | 3 Gene
- Kavernöse Angiome**
CCM1/KRIT1, CCM2, CCM3/PDCD10 | 3 Gene

bei mit * markierten Analysen empfehlen wir eine Analyse anhand einer DNA-Probe aus einer Biopsie von betroffenem Gewebe (aufgrund von Mosaiken) sowie anhand einer DNA-Probe aus EDTA-Blut