

Barcode - bitte Feld nicht beschreiben

--	--

⇒ **bitte Einwilligung nach GenDG beilegen!**

Seite 1 von 2

Name des Patienten:

Untersuchungsauftrag (bitte ankreuzen ☒)

Kleinwuchs / Skeletterkrankungen

Kleinwuchserkrankungen

- ☐ Silver-Russell-Syndrom (Imprinting Chromosom 11, UPD 7)
- ☐ Noonan-Syndrom (PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, NRAS, SHOC2, RIT1, RRAS, CBL, SOS2, RASA2, LZTR1)

Kraniosynostosen

- ☐ Muenke-Syndrom (FGFR3)
- ☐ Saethre-Chotzen Syndrom (TWIST1)
- ☐ Cranio-fronto-nasales Syndrom (EFNB1)

Skeletterkrankungen

- ☐ Leri-Weill-Syndrom (SHOX)
- ☐ Achondroplasie (FGFR3)
- ☐ Hypochondroplasie (FGFR3)
- ☐ Thanatophore Dysplasie (FGFR3)
- ☐ Camurati-Engelmann-Syndrom)
(Hauptmutationen TGFB1)
- ☐ Oto-palato-digitales Syndrom-Spektrum (FLNA)

Molekulargenetische Vorbefunde / Stammbaum und ggf. weitere Angaben

Material: EDTA-Blut 3 - 5 ml