



Dipl.-Chem. H.-O. Schmudlach

Fachwissenschaftler der Medizin
Klinischer Chemiker

Dr. med. F. Oswald

Facharzt für Mikrobiologie
und Infektionsepidemiologie

Dr. med. S. Kettermann

Facharzt für Laboratoriumsmedizin
Facharzt für Innere Medizin

Dr. med. F. Wegner

Facharzt für Laboratoriumsmedizin

Dr. med. W. Altrogge

Facharzt für Laboratoriumsmedizin

Dr. rer. nat. M. Neumann

Dipl. Biologin

Dr. rer. nat. I. Neumann

Dipl. Biochemiker

Molekulargenetische Diagnostik

Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname des Versicherten geb. am

Kassen-Nr. Versicherten-Nr. Status

Betriebsstätten-Nr. Arzt-Nr. Datum

Geschlecht: weiblich männlich

Privatpatienten/Selbstzahler Rechnung senden an Patient Einsender

Bei privat versicherten Personen ist dieses Formular mit der unterschriebenen Einwilligungserklärung (GDG) genügend.

Gesetzlich Versicherte

Bei gesetzlich Versicherten ist dieser Untersuchungsauftrag ausschließlich in Verbindung mit einem vollständig ausgefüllten „Laborauftragsschein Muster 10“ unter Angabe von Diagnose, Art der Untersuchung, Ausnahmekennziffer 32010 und der unterschriebenen Einwilligungserklärung gültig

Auftrag/ Indikation - Verdachtsdiagnose:

Art der Untersuchung: kurativ prädiktiv pränatal

Untersuchungsmaterial:

- EDTA-Blut Li-Heparin-Blut
 Knochenmark DNA
 Chorionzotten Paraffingewebe
 Andere:

Probenentnahmedatum:

Klinische Angaben/ Familienanamnese:

Indexpatient bekannt: nein ja; genetische Vorfunde vorhanden: ja nein

Patient selbst erkrankt: ja nein

Anlageträgerschaft: ja nein

Klinische Symptomatik:

Arztstempel und Unterschrift

Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Das GenDG fordert für alle genetischen Untersuchungen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung sowie vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen zusätzlich eine genetische Beratung. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) empfehlen, die nachstehenden Sachverhalte im Rahmen der Einwilligung zu klären. Bitte lesen Sie die Einwilligungserklärung sorgfältig durch.

Hiermit erkläre ich mein Einverständnis zur Probenentnahme und zur Durchführung einer humangenetischen Untersuchung zur Abklärung der oben bezeichneten Fragestellung bzw. Genanalyse. Ich wurde über das Wesen, die Bedeutung und Tragweite der Analyse aufgeklärt. Die durchzuführende Untersuchung richtet sich gezielt und ausschließlich auf diese Fragestellung und dient nicht der Erlangung von Aussagen zu eventuellen anderen Krankheiten oder Erbanlagen. Mir wurde eine angemessene Bedenkzeit eingeräumt und ich habe derzeit keine weiteren Fragen. Falls erforderlich, stimme ich einer Weiterleitung des Untersuchungsauftrages oder Teilen davon, falls erforderlich, an ein medizinisches Kooperationslabor zu.

Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden. Bitte entscheiden Sie, ob und wie nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial verwendet werden darf.

Ich bin damit einverstanden, dass verbleibendes Probenmaterial für eine spätere Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, Nachforderungen durch meine Ärztin/meinen Arzt und wissenschaftliche Zwecke über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus bis auf Widerruf aufbewahrt werden kann. ja nein

Ich bin damit einverstanden, dass verbleibendes Probenmaterial für Zwecke der Qualitätssicherung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form aufbewahrt und verwendet werden kann. ja nein

Prinzipiell können bei allen Untersuchungstechniken Ergebnisse auftreten, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. Zufallsbefunde). Ich bin damit einverstanden, dass ich über Zufallsbefunde mit klinischer Relevanz für mich oder meine Angehörigen informiert werde. ja nein

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen). Mir ist bekannt, dass ich eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit stoppen, die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann.

Ort, Datum

Unterschrift Patient(in) bzw. gesetzlicher Vertreter

Unterschrift verantwortliche(r) Ärztin/Arzt

ANFORDERUNGSFORMULAR Molekulargenetische Diagnostik**Bindegewebserkrankungen/ Knochenerkrankungen**

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Achondroplasie (FGFR3) | <input type="checkbox"/> Hypochondroplasie (FGFR3) |
| <input type="checkbox"/> Apert-Syndrom (FGFR2) | <input type="checkbox"/> Hypokalziurische Hyperkalzämie (CASR) |
| <input type="checkbox"/> Crouzon-Syndrom (FGFR2, FGFR3) | <input type="checkbox"/> Marfan-Syndrom (FBN1, TGFBR1, TGFBR2) |
| <input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 1/Typ 2 (COL5A1, COL5A2) | <input type="checkbox"/> Morbus Osler-Rendu-Weber Typ 1/2 (ENG, ACVRL1) |
| <input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 3 (TNXB) | <input type="checkbox"/> Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2) |
| <input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 4 (COL3A1) | <input type="checkbox"/> Rubinstein-Taybi-Syndrom (CREBBP, EP300) |
| <input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 6 (PLOD1) | <input type="checkbox"/> Spondyloepimetaphysäre Dysplasie (COL2A1) |
| <input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 7 A/B (COL1A1, COL2A1) | <input type="checkbox"/> Stickler-Syndrom Typ 1/2/3 (COL2A1, COL11A1, COL11A2) |
| <input type="checkbox"/> Hypochondrogenese (COL2A1) | <input type="checkbox"/> Thanatophore Dysplasie (FGFR3) |

Fiebersyndrome

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV) | <input type="checkbox"/> Muckle-Wells-Syndrom (NLRP3) |
| <input type="checkbox"/> Hyper-IgD-Syndrom (MVK) | <input type="checkbox"/> Periodisches Fieber (TNFRSF1A) |

Hämatologische/ Hämostaseologische Erkrankungen

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Antithrombin-Mangel (SERPINC1, ATIII) | <input type="checkbox"/> MTHFR (c.C677T, c.A1298C) |
| <input type="checkbox"/> Beta-Thalassämie (HBB) | <input type="checkbox"/> Plasminogen-Aktivator-Inhibitor 1 (4G/5G) |
| <input type="checkbox"/> Faktor II, Prothrombin (FII c.G20210A) | <input type="checkbox"/> Protein C-Mangel (PROC) |
| <input checked="" type="checkbox"/> Faktor V-Leiden (F5 c.G1691A) | <input type="checkbox"/> Protein S-Mangel (PROS1) |
| <input type="checkbox"/> Faktor VIII-Mangel (Hämophilie A) (F8) | <input type="checkbox"/> Sichelzellanämie (HBB) |
| <input type="checkbox"/> Hereditäres Angioödem Typ III (F12) | <input type="checkbox"/> von Willebrand-Jürgens-Syndrom (VWF) |

Herzkrankungen

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Brugada-Syndrom (SCN5A) | <input type="checkbox"/> Long-QT-Syndrom (KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2) |
| <input type="checkbox"/> Kardiomyopathie, hypertrophe (MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3) | <input type="checkbox"/> Short-QT-Syndrom (KCNH2, KCNQ1, KCNJ2) |

Krebserkrankungen/ Tumorsyndrome

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Chronische lymphatische Leukämie (TP53) | <input type="checkbox"/> Medulläres Schilddrüsenkarzinom, familiär (RET) |
| <input type="checkbox"/> Cowden-Syndrom (PTEN) | <input type="checkbox"/> Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1, RET) |
| <input type="checkbox"/> Kolonkarzinom, nicht-polypös HNPCC (MSH2, MLH1, MSH6, PMS2) | <input checked="" type="checkbox"/> Myeloproliferatives Syndrom (JAK2)** |
| <input type="checkbox"/> Kolonkarzinom, polypös FAP (APC, MUTYH) | <input type="checkbox"/> Myeloproliferatives Syndrom (CALR, MPL)** |
| <input type="checkbox"/> Magenkarzinom, diffus, familiär (CDH1) | <input type="checkbox"/> Neurofibromatose (NF1, NF2) |
| <input type="checkbox"/> Mamma-/Ovarialkarzinom (BRCA1, BRCA2) | <input type="checkbox"/> Paragangliom-Phäochromozytom Syndrom (SDHD, SDHC, SDHB) |
| <input type="checkbox"/> Mamma-/Ovarialkarzinom Core-Panel (BRCA1, BRCA2, ATM, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53) | <input type="checkbox"/> Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11) |

Muskuläre/Neuromuskuläre/Neurologische Erkrankungen

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> CADASIL (NOTCH3) | <input type="checkbox"/> Hereditäre Neuropathie mit Druckpareesen - HNPP (PMP22) |
| <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth Typ 1 – CMT1 (PMP22, MPZ, GJB1) | <input type="checkbox"/> Myotone Dystrophie Typ 1 (DMPK) |
| <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth Typ 2 – CMT2 (MFN2) | <input type="checkbox"/> Muskeldystrophie Duchenne/Becker (DMD) |
| <input type="checkbox"/> Chorea Huntington (HTT) | <input type="checkbox"/> Muskelatrophie, spinobulbäre (Kennedy Krankheit) (AR) |
| <input type="checkbox"/> Dravet-Syndrom (SCN1A) | <input type="checkbox"/> Spastische Paraparese (ATL1, SPAST, SPG7) |
| <input type="checkbox"/> Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen (SCN1A) | <input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie - SMA (SMN1) |

Nephrologische Erkrankungen

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Alport-Syndrom, autosomal-rezessiv (COL4A3, COL4A4) | <input type="checkbox"/> Gitelman-Syndrom (SLC12A3) |
| <input type="checkbox"/> Alport-Syndrom, X-chromosomal (COL4A5) | <input type="checkbox"/> Polyzystische Nierenerkrankung AD (PKD1, PKD2) |
| <input type="checkbox"/> Bartter-Syndrom (SLC12A1, KCNJ1, CLCNKB) | <input type="checkbox"/> Polyzystische Nierenerkrankung AR (PKHD1) |

Pharmakogenetik

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Azathioprin-, Mercaptopurin-Toxizität (TPMT) | <input type="checkbox"/> Irinotecan-Toxizität (UGT1A1) |
| <input type="checkbox"/> Catechol-O-Methyltransferase-Defekt (COMT) | <input type="checkbox"/> Maligne Hyperthermie (RYR1) |
| <input type="checkbox"/> Fluorpyrimidin (5-FU)-Toxizität (DPYD IVS14+1 G>A) | <input type="checkbox"/> Methotrexat-Toxizität (MTHFR c.C677T, c.A1298C) |
| <input type="checkbox"/> Histamin-Unverträglichkeit (AOC1, HNMT) | <input type="checkbox"/> Meulengracht (Gilbert)-Syndrom (UGT1A1) |

Stoffwechselerkrankungen/ Endokrinologie

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom, AGS (CYP21A2) | <input type="checkbox"/> Menkes-Syndrom |
| <input type="checkbox"/> Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1) | <input type="checkbox"/> Meulengracht (Gilbert)-Syndrom (UGT1A1 Promoter) |
| <input type="checkbox"/> Androgeninsensitivitäts-Syndrom (AR) | <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes (GCK, HNF1A, HNF4A, PDX1, HNF1B, NEUROD1) |
| <input type="checkbox"/> Fruktoseintoleranz, hereditär (ALDOB) | <input type="checkbox"/> Morbus Fabry (GLA) |
| <input type="checkbox"/> Galaktosämie (GALT) | <input type="checkbox"/> Morbus Gaucher (GBA) |
| <input type="checkbox"/> Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel (G6PD) | <input type="checkbox"/> Morbus McArdle, Glykogenose Typ V (PYGM) |
| <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 1 (HFE p.C282Y, p.H63D, p.S65C) | <input type="checkbox"/> Morbus Pompe (GAA) |
| <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 2A, 2B, 3, 4 (HJV, HAMP, TFR2, SLC40A1) | <input type="checkbox"/> Morbus Wilson (ATP7B) |
| <input type="checkbox"/> Hypercholesterinämie, familiär (LDLR, APOB, APOE, PCSK9) | <input type="checkbox"/> Phenylketonurie (PAH) |
| <input type="checkbox"/> Laktoseintoleranz, hereditär (LCT c.T13910C) | <input type="checkbox"/> Zystische Fibrose (CFTR) |

Verschiedenes

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Erythromelalgie (SCN9A) | <input type="checkbox"/> Pankreatitis, hereditär (SPINK1, PRSS1, CFTR) |
| <input type="checkbox"/> Interleukin-28 bei HCV-Therapie (IL28B rs12979860) | <input type="checkbox"/> Taubheit, rezessiv, nicht-syndromisch (GJB2/CX26) |
| <input type="checkbox"/> Morbus Bechterew (HLA-B27) | <input type="checkbox"/> Zöliakie (DQ2/DQ8) |

Freitext:

Analyse ist nicht akkreditiert. Analyse ist akkreditiert. Alle Analysen unterliegen sehr hohen, international anerkannten Qualitätsstandards.

** Analyse fällt nicht unter das Gendiagnostikgesetz