

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knapps.
Name, Vorname des Versicherten						
						geb. am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.		Status			
Vertragsarzt-Nr.	VK gültig bis		Datum			



**GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE**
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE

Genetische Beratung und Humangenetische Labore
im Pränatalzentrum Hamburg und Humangenetik
Altonaer Straße 61-63 | D-20357 Hamburg
Tel. 040 - 432 926-40 | Fax 040 - 432 926-41
www.dna-diagnostik.hamburg | info@dna-diagnostik.hamburg

Praxisstempel:

- ambulant** **privat** **stationär**
 Cito **Faxbefund** an _____

Klinische Daten und Indikation

Elterliche Blutsverwandtschaft ja nein Proband/Patient ist erkrankt ja nein
 Familienangehörige erkrankt ja nein wenn ja, welche(r) ist/sind betroffen _____
 Familiäre Mutation bereits bekannt? wenn ja, welche _____
 Anamnese, Vorbefunde, ggf. Befundkopien _____ Ethnische Herkunft: _____
 Geschlecht: weiblich männlich schwanger: ja nein SSW _____

Material: EDTA-Blut Heparinblut **Datum der Probenentnahme:** _____
 Fruchtwasser Chorionzotten Abortmaterial
 Blockpräparat (FFPE) sonst. Gewebe

Für alle molekulargenetischen Genanalysen benötigen wir 2 ml EDTA-Vollblut, für alle postnatalen cytogenetischen Chromosomenanalysen 10 ml Heparin-Blut. Andere Untersuchungsmaterialien bitte nach Rücksprache. Bei Abklärung einer maternalen Kontamination bitten wir um Zusendung einer EDTA-Blutprobe der Schwangeren.

Aufklärungs- und Einwilligungserklärung des/der Patienten/in entsprechend des GenDG liegt schriftlich vor ja nein

Eine Einwilligung des/der Probanden/in/Patienten/in nach GenDG wird benötigt.

EINWILLIGUNG NACH GENDIAGNOSTIKGESETZ

in eine Untersuchung bei sich bei dem eigenen Kind bei der von mir gesetzlich betreuten Person

Ich wurde von meiner behandelnden Ärztin/meinem behandelnden Arzt ausführlich über den Umfang sowie über die Bedeutung der geplanten Untersuchung (siehe Folgeseiten) aufgeklärt. Ich wurde über mögliche gesundheitliche Risiken, die mit der Kenntnis des Untersuchungsergebnisses sowie Risiken, die mit der Gewinnung der Probe verbunden sein können, aufgeklärt. Ich wurde darüber aufgeklärt, dass meine Probe nur zu diagnostischen Zwecken für die o.g. Untersuchung verwendet werden darf. Ich habe verstanden, dass ich über Befunde informiert werde, die nach gegenwärtigem Wissen als Ursache meiner Erkrankung angesehen werden können. Mir ist bekannt, dass in manchen Fällen keine eindeutige Antwort hinsichtlich einer genetischen Diagnose gegeben werden kann. Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet und ausgewertet werden. Mir ist bekannt, dass eventuell entstehende Daten mit dem Analyseverfahren "Next Generation Sequencing" nur bis zu einem Jahr aufbewahrt werden.

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchung an folgende Ärzte / Personen weitergeleitet werden dürfen:

(Name und Anschrift) _____

Ich erkläre mich einverstanden mit (keine Auswahl wird als NEIN gewertet):

- der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrags** an ein spezialisiertes Kooperationslabor, sofern dies für die Analyse notwendig ist. Ja Nein
 der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus. Ja Nein
 der **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial** in verschlüsselter Form für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Qualitätssicherung. Ja Nein
 der **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial/Ergebnissen** in verschlüsselter Form zu wissenschaftlichen Zwecken. Ja Nein
 der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und Untersuchung meiner Angehörigen. Ja Nein

Aufklärung zu Zusatzbefunden nach Empfehlung des American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG): bei Beantwortung der vorliegenden klinischen Fragestellung können sich im Rahmen der genetischen Diagnostik in seltenen Fällen klinisch relevante **Zusatzbefunde** ergeben, die nicht mit der vorliegenden klinischen Fragestellung in Zusammenhang stehen, die aber zu einem erhöhten Erkrankungsrisiko führen und bei deren Kenntnis die damit verbundenen Erkrankungen besser und früher behandelt werden können. Hierdurch ergibt sich ein besonderer Nutzen für mich als untersuchte Person und meine Familienangehörigen.

Ich möchte über diese **Zusatzbefunde** informiert werden. Ja Nein

Mir ist bekannt, dass ich meine Einwilligung jederzeit schriftlich oder mündlich widerrufen kann und dass ich ein Recht auf Nichtwissen meiner Untersuchungsergebnisse habe und diese auf mein Verlangen vernichtet werden müssen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Ort, Datum

Unterschrift Patient/in/ gesetzlicher/e Vertreter/in

Unterschrift aufklärender Arzt



Anforderungsschein Humangenetik alphabetisch

Allgemeine Informationen zur Paneldiagnostik

Kleines Panel (Mutationssuche < 25kb) = Basispanel.

Das Basispanel kann direkt mit einem Überweisungsschein Muster 10 beauftragt werden. Die Untersuchung belastet nicht das Laborbudget anderer Fachrichtungen.

Großes Panel (Mutationssuche > 25kb) = erweiterte Diagnostik.

Erfordert ein wissenschaftlich begründetes ärztliches Gutachten und die Genehmigung durch die gesetzliche Krankenkasse. Gerne stehen wir Ihnen dabei beratend zur Seite.

- 5-Fluorouracil (FU)-Toxizität, DPD-Mangel
- Abort-Diagnostik
- Achondroplasie (*FGFR3*)
- 0063 Adipositas (Basispanel <25kb)
Adrenogenitales Syndrom
- 1. *CYP21A2*
2. *HSD3B2, CYP11B1, CYP17A1*
Alpha 1-Antitrypsin-Mangel
- 1. PiZ- / PiS-Genotypisierung
2. *SERPINA1*
- 0074 Alport-Syndrom (Basispanel <25kb)
- 0089 Alzheimer-Demenz (Basispanel <25kb)
- 0032 Amyloidose (Basispanel <25kb)
- Anämie, sideroblastische (*ALAS2, SLC25A38*)
- Androgen-Insensitivitäts-Syndrom (*AR, SRD5A2*)
- Aneuploidiescreening/ Diagnostik v. Mosaiken an Interphasezellkernen
- Angelman-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 15, *UBE3A*)
- Angioödem, hereditäres (*SERPINC1, F12*)
- Antithrombin III-Mangel (*SERPINC1*)
- Array-CGH
- 0101 Ataxia teleangiectatica (*ATM*)
- Azoospermiefaktor (AZF)
- 0013 Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (*PTEN*)
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS-Imprinting-Defekt Chr. 11)
1. Methylierungssensitive MLPA 2. *CDKN1C*
- Birt-Hogg-Dube-Syndrom (*FLCN*)
- 0088 Brugada-Syndrom (Basispanel <25kb)
- 0046 CADASIL (*NOTCH3, TREX1*)
- Charcot-Marie-Tooth Neuropathie Typ 1A/HMSN
1. CNV Analyse *PMP22* 2. *PMP22* (Sequenzierung)
- Charcot-Marie-Tooth Neuropathie Typ 1B/HMSN (*MPZ*)
- Charcot-Marie-Tooth Neuropathie Typ X1/HMSN (*GJB1*)
- 0102 CHARGE-Syndrom (*CHD7*)
- Chorea Huntington (*HTT*)
- Chromosomenanalyse – Amnionzellen
- Chromosomenanalyse – Chorionzotten
- Chromosomenanalyse – Lymphozyten
- 0013 Cowden-Syndrom (*PTEN*)
- 0034 Cowden-Syndrom/Cowden-like-Syndrom (Basispanel (<25kb)
- Cri-du-chat-Syndrom
- Cystische Fibrose
1. *CFTR* (häufige Mutationen) 2. 0033 *CFTR* vollständige Analyse
- DiGeorge-Syndrom - Mikrodeletionssyndrom 22q11.2
- 0103 Dubin-Johnson-Syndrom (*ABCC2*)
- 0060 Ehlers-Danlos-Syndrom, klassisch (*COL1A1, COL5A1, COL5A2*)
- 0059 Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulär (*COL3A1*)
- 0091 Exomanalyse, whole exome, 19433 Gene - Trioanalyse
- 0092 Exomanalyse, klinisches Exompanel, 6794 Gene
- Faktor 13-Mangel (*F13A1, F13B*)
- 0098 Fettstoffwechsel – HDL-Mangel (Basispanel <25kb)
- 0093 Fettstoffwechsel - Hypercholesterinämie (Basispanel <25kb)
- 0094 Fettstoffwechsel – Hypercholesterinämie
(erweiterte Diagnostik >25kb)
- 0096 Fettstoffwechsel – Hyperlipidämie, kombinierte
(Basispanel <25kb)
- 0095 Fettstoffwechsel – Hypertriglyzeridämie (Basispanel <25kb)
- 0097 Fettstoffwechsel – LDL-Mangel (Basispanel <25kb)
- 0099 Fettstoffwechsel – Lipodystrophie (Basispanel <25kb)
- Fettstoffwechsel – Lipoprotein(a)-Polymorphismen
- 0100 Fettstoffwechselstörungen (erweiterte Diagnostik >25kb)
- 0062 Fiebersyndrome, periodische (Basispanel <25kb)
- FISH Diagnostik – Molekulare Zytogenetik
- Fruktose-Intoleranz, hereditäre (*ALDOB*)
- FSH-Rezeptor-Defizienz (*FSHR*)
- Galaktosämie (*GALK1*)
- Galaktosämie (*GALT*)
- 0039 Gestationsdiabetes (Basispanel <25kb)
- Hämochromatose (*HFE, C282Y, H63D*)
- 0035 Hämochromatose (Basispanel <25kb)
- Hörstörung, nicht-syndromale, erbliche (*GJB2, GJB6*)
- 0065 Hörstörungen, nicht syndromal, AR (Basispanel <25kb)
- 0066 Hörstörungen, nicht syndromal, AD (Basispanel <25kb)
- 0064 Hörstörungen, nicht syndromal (erweiterte Diagnostik >25kb)
- Hydrozephalus, X-chromosomal (*L1TCAM*)
- 0037 Hyper-IgE-Syndrom (*STAT3*)
- 0036 Hyperinsulinismus (Basispanel <25kb)
- Hypochondroplasie (*FGFR3*)
- 0104 Jervell-und-Lange-Nielsen-Syndrom (*KCNQ1, KCNE1*)
- Kagami-Ogata-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 14)
- 0038 Kallmann-Syndrom (Basispanel <25kb)
- Kallmann-Syndrom, FISH-Analyse
- 0087 Kardiomyopathie, Hypertrophe (Basispanel <25kb)
- 0008 Karzinom, Endometrium (Basispanel <25kb)
- 0015 Karzinom, Kolorektales - HNPCC (Basispanel <25kb)
- 0016 Karzinom, Kolorektales - HNPCC (*MLH1, PMS2*)
- 0017 Karzinom, Kolorektales - HNPCC (*MSH2, MSH6, EPCAM*)
- 0019 Karzinom, Kolorektales ohne HNPCC (Basispanel <25kb)
- 0020 Karzinom, Kolorektales (erweiterte Diagnostik >25kb)
- 0006 Karzinom, Magen (*CDH1*)
- 0007 Karzinom, Magen (Basispanel <25kb)
- 0009 Karzinom, Mamma und Ovar (Basispanel <25kb)
- 0010 Karzinom, Mamma und Ovar (erweiterte Diagnostik >25kb)
- 0001 Karzinom, Mamma und Ovar (*BRCA1, BRCA2*) – EBM 11440
Schnellanalyse, bei dringender Therapierelevanz
- 0002 Karzinom, Mamma und Ovar (*BRCA1, BRCA2*) – EBM 11601
Schnellanalyse, PARP-Therapie
- 0004 Karzinom, Pankreas (Basispanel <25kb)
- 0005 Karzinom, Pankreas (erweiterte Diagnostik >25kb)
- 0002 Karzinom, Pankreas (*BRCA1, BRCA2*)
Schnellanalyse, PARP-Therapie
- 0026 Karzinom, Prostata (Basispanel <25kb)
- 0027 Karzinom, Prostata (erweiterte Diagnostik >25kb)
- 0030 Karzinom, Ovar (Basispanel <25kb)
- 0031 Karzinom, Ovar (erweiterte Diagnostik >25kb)
- 0003 Karzinom, Ovar (*BRCA1, BRCA2*) – EBM 19456
Schnellanalyse aus Tumorgewebe
- 0028 Li-Fraumeni-Syndrom (*TP53, CHEK2, CDKN2A*)
- 0086 LongQT-Syndrom (Basispanel <25kb)
- 0084 Maligne Hyperthermie (*RYR1, CACNA1S*)
- 0057 Marfan-Syndrom
- 1. Sequenzierung (*FBN1, TGFB1, TGFB2*)
2. CNV Analyse (*FBN1, TGFB2*)
- Mastozytose (*KIT*)
- 0029 Melanom, familiäres (*CDKN2A*)
- Methylenetetrahydrofolat-Reduktase-Defizienz (*MTHFR*)

- 0085 Migräne, hemiplegische (Basispanel <25kb)
- Mikrodeletionssyndrom 1p36
- Miller-Dieker-Syndrom
- Mittelmeerfieber, familiäres (*MEFV*)
- 0041 MODY-Maturity-onset Diabetes of the Young (*GCK, HNF1A*)
- 0040 MODY (Basispanel <25kb)
- Morbus Bechterew (ankylosierende Spondylitis, HLA-B*27)
- Morbus Fabry (*GLA*)
- Morbus Hirschsprung (*RET*)
- Morbus Osler (*ENG, ACVRL1, SMAD4*)
- 0042 Morbus Wilson (*ATP7B*)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (*MEN1*)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (*RET*)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 4 (*CDKN1B*)
- Muskeldystrophie, Duchenne/Becker (*DMD*)
- 1. CNV Analyse *DMD* 2. 0075 *DMD* (Sequenzierung)
- 0076 Muskeldystrophie, Gliedergürtel (LGMD), AD (Basispanel <25kb)
- 0077 Muskeldystrophie, Gliedergürtel (LGMD), AR (Basispanel <25kb)
- 0078 Muskeldystrophie, kongenitale (CMD), (Basispanel <25kb)
- 0079 Myopathien, Central Core (Basispanel <25kb)
- 0080 Myopathien, metabolische (Basispanel <25kb)
- 0081 Myopathien, nemaline (Basispanel <25kb)
- 0082 Myopathien, nemaline (*NEB*)
- 0083 Myopathien, zentronukleäre (Basispanel <25kb)
- Nachweis struktureller chromosomaler Veränderungen
- 0043 Neurofibromatose Typ 1 +2 (*NF1, NF2*)
- 0044 Neurofibromatose Typ 1 (*NF1*)
- 0045 Neurofibromatose Typ 2 (*NF2*)
- Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen/HNPP (*PMP22*)
- Noonan-Syndrom (*PTPN11*)
- 0055 Noonan/Rasopathien (Basispanel <25kb)
- 0047 Osteogenesis imperfecta (*COL1A1, COL1A2*)
- 0048 Osteogenesis imperfecta (Basispanel <25kb)
- 0090 Ovarialinsuffizienz, prämatüre, POI (Basispanel <25kb)
- Pankreatitis, chronisch idiopathische - Stufe 1 (*PRSS1, CFTR* (häufige Mutationen), *SPINK1*)
- 0050 Pankreatitis, chronisch idiopathische – Stufe 2 (*CFTR* (vollständige Analyse), *CTRC*)
- 0051 Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom (Basispanel <25kb)
- 0067 Pendred-Syndrom (Basispanel <25kb)
- 0068 Perrault-Syndrom (Basispanel <25kb)
- 0022 Peutz-Jeghers-Syndrom (*STK11*)
- Piebaldismus (*KIT*)
- Plasminogen-Aktivator-Inhibitor (PAI-1)
- 0011 Polyposis, Adenomatöse (*APC*)
- 0012 Polyposis, Adenomatöse (Basispanel <25kb)
- 0014 Polyposis, Gemischte (Basispanel <25kb)
- 0018 Polyposis, Juvenile (*BMPR1A, SMAD4*)
- 0021 Polyposis, MUTYH-assoziiert (*MUTYH*)
- 0023 Polyposis, Proofreading-assoziiert (*POLD1, POLE*)
- 0025 Polyposis, Serratierte (Basispanel <25kb)
- 0024 Polyposis coli (**erweiterte Diagnostik >25kb**)
- 0052 Porphyrie, akute intermittierende (*HMBS*)
- 0053 Porphyrien (Basispanel <25kb)
- Prader-Willi-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 15)
- Pränataler Schnelltest (Trisomie 21, 18, 13, Monosomie X)
- Protein C-Mangel (*PROC*)
- Protein S-Mangel (*PROS1*)
- Protein Z-Mangel (*PROZ*)
- Rett-Syndrom (*MECP2*)
- Schilddrüsenhormon-Resistenz (*THRB*)
- Sichelzellanämie (*HBB, HbS-Allel*)
- Silver-Russell-Syndrom (Imprinting-Defekt)
- Sotos-Syndrom 1 (*NSD1*)
- Spinale Muskelatrophie (*SMN1, SMN2*)
- 0069 Stickler-Syndrom (Basispanel <25kb)
- Subtelomer-Deletionen
- Teleangiektasie, hereditäre hämorrhagische (*ENG, ACVRL1, SMAD4*)
- Temple-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 14)
- Thalassämie, Alpha- (*HBA1, HBA2*)
- Thalassämie, Beta- (*HBB*)
- Thanatophore Dysplasie (*FGFR3*)
- Thrombophilie
 - Faktor V Leiden
 - Prothrombin
- 0061 Thrombophilie (Basispanel <25kb)
- 0070 Treacher-Collins-Syndrom (Basispanel <25kb)
- 0056 Tuberöse Sklerose (*TSC1, TSC2*)
- Uniparentale Disomien
 - UPD 7
 - UPD 11
 - UPD 14
 - UPD 15
- Urticaria pigmentosa (*KIT*)
- 0071 Usher-Syndrom (Basispanel <25kb)
- Von Hippel-Lindau-Syndrom (*VHL*)
- 0072 Waardenburg-Syndrom (Basispanel <25kb)
- Williams-Beuren-Syndrom
- Wolf-Hirschhorn-Syndrom
- 0073 Wolfram-Syndrom (Basispanel <25kb)

Sonstiges: