

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



**Praxisstempel:**

- ambulant**     **privat**     **stationär**  
 **Cito**         **Faxbefund**    an \_\_\_\_\_

**Klinische Daten und Indikation**

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

**Material:**     EDTA-Blut                       Heparinblut                       Abortmaterial    **Datum der Probenentnahme:** \_\_\_\_\_  
 Fruchtwasser                       Chorionzotten  
 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.

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

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

<input type="checkbox"/>	5-Fluorouracil (FU)-Toxizität, DPD-Mangel
<input type="checkbox"/>	Abort-Diagnostik
<input type="checkbox"/>	Achondroplasie ( <i>FGFR3</i> )
<input type="checkbox"/>	0063 Adipositas (Basispanel <25kb)
	Adrenogenitales Syndrom
<input type="checkbox"/>	1. <input type="checkbox"/> <i>CYP21A2</i>
<input type="checkbox"/>	2. <input type="checkbox"/> <i>HSD3B2, CYP11B1, CYP17A1</i>
	Alpha 1-Antitrypsin-Mangel
<input type="checkbox"/>	1. <input type="checkbox"/> PiZ- / PiS-Genotypisierung
<input type="checkbox"/>	2. <input type="checkbox"/> <i>SERPINA1</i>
<input type="checkbox"/>	0074 Alport-Syndrom (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0089 Alzheimer-Demenz (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0032 Amyloidose (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	Anämie, sideroblastische ( <i>ALAS2, SLC25A38</i> )
<input type="checkbox"/>	Androgen-Insensitivitäts-Syndrom ( <i>AR, SRD5A2</i> )
<input type="checkbox"/>	Aneuploidiescreening/ Diagnostik v. Mosaiken an Interphasezellkernen
<input type="checkbox"/>	Angelman-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 15, <i>UBE3A</i> )
<input type="checkbox"/>	Angioödem, hereditäres ( <i>SERPING1, F12</i> )
<input type="checkbox"/>	Antithrombin III-Mangel ( <i>SERPINC1</i> )
<input type="checkbox"/>	Array-CGH
<input type="checkbox"/>	0101 Ataxia teleangiectatica ( <i>ATM</i> )
<input type="checkbox"/>	0106 Autismus-Spektrum-Störungen (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	Azoospermiefaktor ( <i>AZF</i> )
<input type="checkbox"/>	0013 Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom ( <i>PTEN</i> )
<input type="checkbox"/>	Beckwith-Wiedemann-Syndrom ( <i>BWS-Imprinting-Defekt Chr. 11</i> )
<input type="checkbox"/>	1. <input type="checkbox"/> Methylierungssensitive MLPA 2. <input type="checkbox"/> <i>CDKN1C</i>
<input type="checkbox"/>	Birt-Hogg-Dube-Syndrom ( <i>FLCN</i> )
<input type="checkbox"/>	0088 Brugada-Syndrom (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0046 CADASIL ( <i>NOTCH3, TREX1</i> )
<input type="checkbox"/>	Charcot-Marie-Tooth Neuropathie Typ 1A/HMSN
<input type="checkbox"/>	1. <input type="checkbox"/> CNV Analyse <i>PMP22</i> 2. <input type="checkbox"/> <i>PMP22</i> (Sequenzierung)
<input type="checkbox"/>	Charcot-Marie-Tooth Neuropathie Typ 1B/HMSN ( <i>MPZ</i> )
<input type="checkbox"/>	Charcot-Marie-Tooth Neuropathie Typ X1/HMSN ( <i>GJB1</i> )
<input type="checkbox"/>	0102 CHARGE-Syndrom ( <i>CHD7</i> )
<input type="checkbox"/>	Chorea Huntington ( <i>HTT</i> )
<input type="checkbox"/>	Chromosomenanalyse – Amnionzellen
<input type="checkbox"/>	Chromosomenanalyse – Chorionzotten
<input type="checkbox"/>	Chromosomenanalyse – Lymphozyten
<input type="checkbox"/>	0013 Cowden-Syndrom ( <i>PTEN</i> )
<input type="checkbox"/>	0034 Cowden-Syndrom/Cowden-like-Syndrom (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	Cri-du-chat-Syndrom
<input type="checkbox"/>	Cystische Fibrose
<input type="checkbox"/>	1. <input type="checkbox"/> <i>CFTR</i> (häufige Mutationen) 2. <input type="checkbox"/> 0033 <i>CFTR</i> vollständige Analyse
<input type="checkbox"/>	DiGeorge-Syndrom - Mikrodeletionssyndrom 22q11.2
<input type="checkbox"/>	0103 Dubin-Johnson-Syndrom ( <i>ABCC2</i> )
<input type="checkbox"/>	0060 Ehlers-Danlos-Syndrom, klassisch ( <i>COL1A1, COL5A1, COL5A2</i> )
<input type="checkbox"/>	0059 Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulär ( <i>COL3A1</i> )
<input type="checkbox"/>	Faktor 13-Mangel ( <i>F13A1, F13B</i> )
<input type="checkbox"/>	0098 Fettstoffwechsel – HDL-Mangel (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0093 Fettstoffwechsel - Hypercholesterinämie (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0094 Fettstoffwechsel – Hypercholesterinämie <b>(erweiterte Diagnostik &gt;25kb)</b>
<input type="checkbox"/>	0096 Fettstoffwechsel – Hyperlipidämie, kombinierte (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0095 Fettstoffwechsel – Hypertriglyzeridämie (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0097 Fettstoffwechsel – LDL-Mangel (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0099 Fettstoffwechsel – Lipodystrophie (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	Fettstoffwechsel – Lipoprotein(a)-Polymorphismen

<input type="checkbox"/>	0100 Fettstoffwechselstörungen <b>(erweiterte Diagnostik &gt;25kb)</b>
<input type="checkbox"/>	0105 Fettstoffwechsel-Statins-assoziierte Myopathie (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0062 Fiebersyndrome, periodische (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	FISH Diagnostik – Molekulare Zytogenetik
<input type="checkbox"/>	Fruktose-Intoleranz, hereditäre ( <i>ALDOB</i> )
<input type="checkbox"/>	FSH-Rezeptor-Defizienz ( <i>FSHR</i> )
<input type="checkbox"/>	Galaktosämie ( <i>GALK1</i> )
<input type="checkbox"/>	Galaktosämie ( <i>GALT</i> )
<input type="checkbox"/>	0039 Gestationsdiabetes (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0108 Glaukom (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	Hämochromatose ( <i>HFE, C282Y, H63D</i> )
<input type="checkbox"/>	0035 Hämochromatose (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	Hörstörung, nicht-syndromale, erbliche ( <i>GJB2, GJB6</i> )
<input type="checkbox"/>	0065 Hörstörungen, nicht syndromal, AR (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0066 Hörstörungen, nicht syndromal, AD (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0064 Hörstörungen, nicht syndromal <b>(erweiterte Diagnostik &gt;25kb)</b>
<input type="checkbox"/>	Hydrozephalus, X-chromosomal ( <i>L1CAM</i> )
<input type="checkbox"/>	0037 Hyper-IgE-Syndrom ( <i>STAT3</i> )
<input type="checkbox"/>	0036 Hyperinsulinismus (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	Hypochondroplasie ( <i>FGFR3</i> )
<input type="checkbox"/>	0104 Jervell-und-Lange-Nielsen-Syndrom ( <i>KCNQ1, KCNE1</i> )
<input type="checkbox"/>	Kagami-Ogata-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 14)
<input type="checkbox"/>	0038 Kallmann-Syndrom (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	Kallmann-Syndrom, FISH-Analyse
<input type="checkbox"/>	0087 Kardiomyopathie, Hypertrophe (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0008 Karzinom, Endometrium (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0015 Karzinom, Kolorektales - HNPCC (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0016 Karzinom, Kolorektales - HNPCC ( <i>MLH1, PMS2</i> )
<input type="checkbox"/>	0017 Karzinom, Kolorektales - HNPCC ( <i>MSH2, MSH6, EPCAM</i> )
<input type="checkbox"/>	0019 Karzinom, Kolorektales ohne HNPCC (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0020 Karzinom, Kolorektales <b>(erweiterte Diagnostik &gt;25kb)</b>
<input type="checkbox"/>	0006 Karzinom, Magen ( <i>CDH1</i> )
<input type="checkbox"/>	0007 Karzinom, Magen (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0009 Karzinom, Mamma und Ovar (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0010 Karzinom, Mamma und Ovar <b>(erweiterte Diagnostik &gt;25kb)</b>
<input type="checkbox"/>	0001 Karzinom, Mamma und Ovar ( <i>BRCA1, BRCA2</i> ) – EBM 11440 Schnellanalyse, bei dringender Therapierrelevanz
<input type="checkbox"/>	0002 Karzinom, Mamma und Ovar ( <i>BRCA1, BRCA2</i> ) – EBM 11601 Schnellanalyse, PARP-Therapie
<input type="checkbox"/>	0002 Karzinom, Pankreas, ( <i>BRCA1, BRCA2</i> ) Schnellanalyse, PARP-Therapie
<input type="checkbox"/>	0004 Karzinom, Pankreas (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0005 Karzinom, Pankreas <b>(erweiterte Diagnostik &gt;25kb)</b>
<input type="checkbox"/>	0002 Karzinom, Pankreas ( <i>BRCA1, BRCA2</i> ) Schnellanalyse, PARP-Therapie
<input type="checkbox"/>	0002 Karzinom, Prostata, ( <i>BRCA1, BRCA2</i> ) Schnellanalyse, PARP-Therapie
<input type="checkbox"/>	0026 Karzinom, Prostata (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0027 Karzinom, Prostata <b>(erweiterte Diagnostik &gt;25kb)</b>
<input type="checkbox"/>	0030 Karzinom, Ovar (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0031 Karzinom, Ovar <b>(erweiterte Diagnostik &gt;25kb)</b>
<input type="checkbox"/>	0003 Karzinom, Ovar ( <i>BRCA1, BRCA2</i> ) – EBM 19456 Schnellanalyse aus Tumorgewebe
<input type="checkbox"/>	0028 Li-Fraumeni-Syndrom ( <i>TP53, CHEK2, CDKN2A</i> )
<input type="checkbox"/>	0086 LongQT-Syndrom (Basispanel <25kb)
<input type="checkbox"/>	0084 Maligne Hyperthermie ( <i>RYR1, CACNA1S</i> )
<input type="checkbox"/>	0057 Marfan-Syndrom
<input type="checkbox"/>	1. <input type="checkbox"/> Sequenzierung ( <i>FBN1, TGFBR1, TGFBR2</i> )
<input type="checkbox"/>	2. <input type="checkbox"/> CNV Analyse ( <i>FBN1, TGFBR2</i> )

