

**Einsender**

Klinik/Paxis: .....  
 Straße, Hausnummer: .....  
 .....  
 PLZ, Ort: .....  
 Tel.: .....  
 E-Mail: .....

**Patient**

Name: .....  
 Vorname: .....  
 Geburtsdatum: .....  
 Geschlecht:  w  m  
 Ethnische Herkunft: .....

**Humangenetik**

Prof. Dr. Stefan Mundlos

**Molekulargenetik**

Leitung: Dr. Tomasz Zemojtel

**Kontakt**

Tel. +49 (30) 45 05 66-306  
 Fax +49 (30) 45 05 69-915  
 www.laborberlin.com/humangenetik

**ANFORDERUNGSSCHEIN MOLEKULARGENETIK**

**Datum:** ..... **Arzt:** ..... **Unterschrift:** .....

**Kostenübernahme**

- 10er-Überweisungsschein (bitte ICD-Code angeben) liegt bei  
 Rechnung an Krankenhaus  Privatrechnung amb.  Privatrechnung stat.

**Probenentnahme/Transport**

- EDTA-Blut, 2-5 ml  Heparin-Blut, 5 ml  Fruchtwasser  DNA, 1-5 µg  Sonstiges

Alle Proben müssen leserlich beschriftet sein: Name, Vorname, Geburtsdatum des Patienten, Entnahmedatum

Eingang im Labor: Montag bis Freitag. Postversand ungekühlt.

**Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz**

Ich erkläre mich hiermit einverstanden, dass von mir bzw. meinem Kind entnommenes Blut und / oder Gewebe auf genetische Veränderungen untersucht wird. Ich wurde über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchung aufgeklärt. Ebenso wurden die möglichen Konsequenzen, die sich aus den Ergebnissen der genetischen Untersuchung für mich oder auch andere Familienmitglieder ergeben können, ausführlich besprochen.

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde der Analyse(n) zusätzlich zur/zum anfordernden Ärztin/Arzt auch weitergeleitet werden an:

Frau/Herrn Dr.: ..... Anschrift: .....

Bei genetischen Untersuchungen kann es zu Ergebnissen kommen, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sogenannte Zufallsbefunde). Ich bitte auch um Mitteilung von Zufallsbefunden.  ja  nein

Mit der Aufbewahrung von überschüssigem Untersuchungsmaterial für ggf. ergänzende Untersuchungen zur Diagnosefindung und für laboranalytische Kontrollmaßnahmen bin ich einverstanden.  ja  nein

Ich bin einverstanden, dass die Untersuchungsergebnisse über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden können.  ja  nein

Ich bin einverstanden, dass erhobene Daten / Ergebnisse über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.  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 einschl. aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann.

.....  
 Patient / gesetzl. Vertreter (Druckbuchstaben)

.....  
 Arzt (Druckbuchstaben)

.....  
 Patient / gesetzl. Vertreter (Unterschrift)

.....  
 Arzt (Datum, Unterschrift)

**Patient / Klinische Angaben**

- Patient klinisch:  auffällig  unauffällig  
Familienanamnese:  positiv  negativ  unbekannt  
Elterliche Blutsverwandtschaft:  ja  nein  
 bereits durchgeführte molekulargenetische Untersuchungen:  
wann und welche.....  
.....

**Stammbaum (Skizze):**

.....  
**Diagnose / Verdacht:**

## LEISTUNGSVERZEICHNIS MOLEKULARGENETIK

### Next Generation Sequencing (NGS)-Gen-Panels

Krankheiten	Gene	Krankheiten	Gene
<input type="checkbox"/> Skelettdysplasien	<i>COL2A1, FGFR3, COMP, COL11A1, SLC26A2, RUNX2, TRPV4</i>	<b>Taubheit</b>	
<input type="checkbox"/> Osteoporose/ Erniedrigte Knochenmineraldichte	<i>ALPL, PLS3, WNT1, IFITM5, LRP5, COL1A1, COL1A2, CRTAP, BMP1</i>	<input type="checkbox"/> Taubheit, rezessiv nicht syndromal	<i>GJB2(Cx26), GJB6 (Cx30)</i>
<input type="checkbox"/> Osteopetrose/ Erhöhte Knochenmineraldichte	<i>CLCN7, SOST, TCIRG1, OSTM1, SNX10, TNFSF11, TNFRSF11A, ANKH, LEMD3, FAM20C, LRP5, CTSK</i>	<input type="checkbox"/> Taubheit, dominant	<i>COCH, COL11A2, DFNA5, DIAPH1, KCNQ4, MYH14,WFS1</i>
<input type="checkbox"/> Dysostosen	<i>TP63, TBX5, SALL4, IHH, BMPR1B, GDF5, HOXD13, SHH, TBX3, GLI3, LRP4</i>	<input type="checkbox"/> Taubheit, rezessiv	<i>CDH23, MYO7A, PCDH15, SLC26A4</i>
<input type="checkbox"/> Noonan Syndrom Core Genes 1	<i>PTPN11</i>	<b>Bindegewebserkrankungen</b>	
<input type="checkbox"/> Noonan Syndrom Core Genes 2	<i>SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS</i>	<input type="checkbox"/> Marfan-Syndrom	<i>FBN1, TGFBR1, TGFBR2</i>
<input type="checkbox"/> Rett, Rett-like und Angelman Syndrom	<i>MECP2, FOXP1, CDKL5, ARX, MEF2C, IQSEC2, KCNA2, TCF4, SLC9A6, UBE3A</i>	<input type="checkbox"/> TAAD	<i>FBN1, TGFBR1, TGFBR2, TGFB2, SMAD3, MYLK, MYH11, COL3A1, ACTA2</i>
<input type="checkbox"/> Coffin, Coffin-like Syndrom	<i>ARID1A,ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SOX11, PHF6</i>	<b>Fettstoffwechselstörungen</b>	
<input type="checkbox"/> Familiärer Brust-/Ovarialkrebs	<i>BRCA1/2 (+MLPA), RAD51C, CHEK2, PALB2, ATM, CDH1, NBN, RAD51D, TP53</i>	<input type="checkbox"/> Hypercholesterinämie	<i>LDLR (+MLPA), PCSK9, APOB, LDLRAP1</i>
		<b>Sonstiges</b>	
		<input type="checkbox"/> Cystische Fibrose (CF)-Stufendiagnostik	<i>CFTR-Screening (31 Mutationen), CFTR-Sequenzierung, MS-Analyse</i>
		<input type="checkbox"/> Cystische Fibrose (CF)	
		<input type="checkbox"/> Maternale Kontamination Ausschluss (pränatale Diagnostik)	
		<input type="checkbox"/> GPI-Ankerstörung	<i>PGAP1, PGAP2, PGAP3, PIGA, PIGG, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGT, PIGV, PIGW.</i>