



**Patient/in**

Name: .....

Vorname: .....

Geburtsdatum: .....

Geschlecht:  w  m  d

Ethnische Herkunft: .....

Humangenetik  
Prof. Dr. Stefan Mundlos

Molekulargenetik  
Leitung Dr. Jörg Schuldes

Kontakt  
Tel. +49 (030) 405 026 432  
Fax +49 (030) 405 026 77 432  
www.laborberlin.com/humangenetik

**ANFORDERUNGSSCHEIN MOLEKULARGENETIK**

**Datum:** ..... **Ärztin/Arzt:** ..... **Unterschrift:** .....

**Kostenübernahme**

- GKV (gesetzlich versichert)  PKV (privat versichert)\*  Rechnung an Krankenhaus  Rechnung an Einsender  Selbstzahler\*  
10er-Überweisungsschein liegt bei  ambulant  stationär

\* Gerne erstellen wir ein Angebot zur vorherigen Abklärung der Kostenübernahme durch den Kostenträger.

**Probenentnahme/Transport**

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

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

Eingang im Labor Montag bis Sonntag, Postversand ungekühlt

**Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz**  liegt dem Einsender vor

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.  nein

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

Ich bin einverstanden, dass die Untersuchungsergebnisse über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus (**maximal 30 Jahre**) aufbewahrt werden können.  nein

Ich bin einverstanden, dass erhobene Daten/Ergebnisse über die infrage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für wissenschaftliche und qualitätssichernde Zwecke genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.  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(in) / gesetzl. Vertreter(in) (Druckbuchstaben)

.....  
Ärztin/Arzt (Druckbuchstaben)

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

.....  
Ärztin/Arzt (Datum, Unterschrift)

### Angeforderte Analyse

#### Osteoporose / Osteogenesis imperfecta/erniedrigte Knochenmineraldichte

Basisdiagnostik: *ALPL, PLS3, WNT1, IFITM5, LRP5, COL1A1, COL1A2, CRTAP, BMP1*

Erweiterte Diagnostik: + *CREB3L1, FBLN5, FKBP10, GORAB, LMNA, LEPRE1, PLOD1, PLOD2, PPIB, RECQL4, RUNX2, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SPARC, TMEM38B, ZMPSTE24*

#### Osteopetrose / erhöhte Knochenmineraldichte

Basisdiagnostik: *CLCN7, SOST, TCIRG1, OSTM1, SNX10, TNFSF11, TNFRSF11A, ANKH, LEMD3, FAM20C, LRP5, CTSK*

Erweiterte Diagnostik: + *ABCC9, ACP5, AMER1, BMP1, CA2, FERMT3, IKBKG, LRP4, PLEKHM1, PTSS1, RASGRP2, SLC29A3, TGFB1*

#### Dysostosen

Basisdiagnostik: *TP63, TBX5, SALL4, IHH, BMPR1B, GDF5, HOXD13, SHH, TBX3, GLI3, LRP4*

Erweiterte Diagnostik: + *ARHGAP31, B9D1, BBS1, BHLHA9, DHCR7, DLL3, DLX5, DYNC2H1, EFN1, ESCO2, EVC, EVC2, FBXW4, FGF10, FGFR2, GDF6, HDAC8, HOXA11, HOXA13, LFNG, LMX1B, MESP2, MKS1, NIPBL, NOG, ORC1, PITX1, PTH1R, RBM8A, SALL1, SMC1A, SMC3, TBX4, TCTN2, WNT3, WNT10B*

#### Skelettdysplasien

Basisdiagnostik: *COL2A1, FGFR3, COMP, COL11A1, SLC26A2, RUNX2, TRPV4*

Erweiterte Diagnostik: + *ACAN, ANO5, ARSE, CHST3, CHSY1, COL11A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, EXT1, EXT2, FLNB, GNAS, H19, HPGD, IHH, IMPAD1, MMP13, MMP2, MMP9, NBAS, PAPSS2, PTHLH, PTPN11, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, SH3BP2, SHOX, SOX9, TGDS, TRAPPC2, TRIP11, TRPS, WNT5A, WISP3*

#### Kalzium-/Phosphatstoffwechsel

Basisdiagnostik: *CASR, CLCN5, DMP1, ENPP1, FGF23, GALNT3, PHEX, SAMD9, SLC9A3R1, SLC34A1, SLC34A3*

Erweiterte Diagnostik: + *GNAS, KL, STX16*

#### Bindegewebserkrankungen/Hypermobilitätssyndrome

Basisdiagnostik: *COL3A1, COL5A1, FBN1, FBN2, TGFB1, TGFB2*

Erweiterte Diagnostik: + *ALDH18A1, ATP6V0A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, GORAB, MYLK, NBAS, PYCR1, PRDM5, TGFB2, XYLT1, ZNF469*

#### Kraniosynostosen

Basisdiagnostik: *ERF, FGFR1, FGFR2, FGFR3, IFT122, IL11RA, MSX2, RAB23, SKI, SMAD6, TCF12, TWIST1*

Erweiterte Diagnostik: + *ALX4, BMP4, CCBE1, CDC45, CEP120, COLEC11, CYP26B1, EFN1, ESCO2, FBN1, FREM1, GLI3, IFT140, IFT43, IMPAD1, IRX5, KAT6A, KRAS, MEGF8, MYH3, P4HB, POR, RECQL4, SCARF2, SEC24D, SMO, SPECC1L, STAT3, TGFB1, TGFB2, WDR19, WDR35, ZIC1*

### Patient / Klinische Angaben

Patient klinisch:  auffällig  unauffällig

Familienanamnese:  positiv  negativ  unbekannt

Elterliche Blutsverwandtschaft:  ja  nein

bereits durchgeführte molekulargenetische Untersuchungen: .....

### Diagnose / Verdacht:

(auffällige klinische Parameter)

Low Bone Mass T-Score:

High Bone Mass T-Score:

Frakturen Lokalisation:

Arthropathien

Dysmorphien  Kranial  Extremitäten  Wirbelsäule

Zahnanomalien  Hypodontie  Zahnverlust  Zahnfehlbildungen

weitere Besonderheiten:

**Stammbaum (Skizze):**

