



**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  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 (fett gedruckte Gene sind Core-Gene)

- Nephronophthise**  
*INVS, **NPHP1*** (inkl. MLPA), ***NPHP3, NPHP4, IQCB1, CEP290, GLIS2, TMEM67, RPGRIP1L, NEK8, SDCCAG8, TTC21B, WDR19, ZNF423, CEP164, ANKS6, IFT172, CEP83, DCDC2, MAPKBP1, AHI1, ANKS6, CC2D2A, PAX2, TMEM216, TMEM237, XPNPEP3***
- Nephrotisches Syndrom, fokal segmentale Glomerulosklerose (FSGS), Alport Syndrom**  
***ACTN4, ARHGDI1, CD2AP, COL4A3, COL4A4, DGKE, EMP2, NPHS1, NPHS2, TRPC6, NPHP1, NPHP3, NPHP4, AVIL, NEK8, ANLN, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CUBN, FN1, GLA, ITGA3, ITGB4, KANK2, LAMB2, LMX1B, MYH9, MYO1E, NUP107, NUP205, NUP93, PAX2, PDSS2, PLCE1, PTPRO, SCARB2, SMARCAL1, SGPL1, TBC1D8B, TTC21B, WDR73, WT1, APOL1, CFH, CLCN5, LMNA, EYA1, CD151, PXDN***
- Alport Syndrom und Nephropathien vom Typ der dünnen Basalmembran**  
***COL4A3, COL4A4, COL4A5, FN1, CD151, MYH9, PXDN***
- Senior Loken Syndrom, Nephronophthise mit einer Retinadegeneration**  
***NPHP1*** (inkl. MLPA), ***NPHP3, NPHP4, IQCB1, WDR19, CEP290, SDCCAG8, TRAF3IP1, CEP164, ZNF423, INVS***
- Joubert Syndrom**  
***NPHP1*** (inkl. MLPA), ***CC2D2A, AHI1, TMEM67, TMEM216, CEP290, RPGRIP1L, CEP104, TMEM237, ARMC9, PDE6D, ARL13B, CPLANE1, CEP120, CEP41, CSPP1, INPP5E, TCTN3, SUFU, ARL3, TMEM138, TCTN1, TCTN2, PIBF1, KIAA0586, KIAA0556, ZNF423, TMEM231, TMEM107, B9D1, MKS1, B9D2, TTC21B, HYLS1, ATXN10, POC1B***
- Meckel Gruber Syndrom**  
***B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP290, MKS1, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM67, TMEM138, TMEM216, CEP41, CPLANE1, CSPP1, KIF14, NPHP3, TCTN3, TMEM107, TMEM231, TMEM237, TTC21B***
- Autosomal dominante tubuläre Nierenerkrankung**  
***UMOD, MUC1*** (ohne VNTR), ***HNF1B, REN, SEC61A1***
- Bartter Syndrom und Gittelman Syndrom**  
***BSND, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CTNS, GNA11, INSR, KCNJ1, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3***
- Nierensteine (inkl. FHHNC familiäre Hypomagnesiämie mit Hypercalciurie und Nephrocalcinose)**  
***AGXT, CLCN5, CLDN16, CLDN19, CNNM2, CYP24A1, GRHPR, HOGA1, KCNJ1, SLC12A1, SLC3A1, SLC7A9, KCNA1, TRPM6, ADCY10, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, CA2, CASR, CLCNKB, FAM20A, HNF4A, HPR1, ATP1A1, FXD2, MAGED2, OCRL, SLC26A1, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC4A1, SLC9A3R1, VDR, XDH, EGF***
- Komplementerkrankungen**  
***CFH*** (inkl. MLPA), ***CFHR1*** (inkl. MLPA), ***CFHR3*** (inkl. MLPA) ***CFI, CD46, CFB, CFD, KCNT2*** (inkl. MLPA), ***CFHR5*** (inkl. MLPA), ***C3, THBD, MMACHC, DGKE***
- Nierenkarzinom**  
***BAP1, FH, FLCN, MET, PTEN, SDHB, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, CHEK2, DICER1, DIS3L2, GPC3, SDHA, SDHAF2, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1***
- CAKUT (Kongenitale Anomalien der Nieren und der ableitenden Harnwege)**  
***BICC1, BMP4, DSTYK, EYA1, HNF1B, ITGA8, MUC1*** (ohne VNTR), ***PAX2, SALL1, SIX1, UMOD, WT1, ACE, ACTG2, AGT, BNC2, AGTR1, CHRM3, FAT4, FGF20, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, CHRNA3, GDNF, GLI3, GRIP1, HPSE2, KIF14, LRIG2, NEK8, PBX1, REN, RET, ROBO2, SIX5, WNT4, ZIC3, TBX18, NRIP1, ZBTB24, SOX11, SOX17, CTNS, PKHD1***

### Patient / Klinische Angaben

Familienanamnese:  auffällig  unauffällig  unbekannt

Elterliche Blutsverwandtschaft:  ja  nein

Alter Erstmanifestation: ..... Alter Beginn Nierenersatzverfahren .....

Diagnose / Verdacht:

Renale Manifestation:  vesikoureteraler Reflux  Megaureter  Nierenagenesie  Nierenhypoplasie  
 (poly-)zystische Nieren  Nierendysplasie  Nephrocalcinose  Nephrolithiasis  
 nephrotisches Syndrom / FSGS  Schrumpfniere  Interstitielle Nephritis  
 unklar  Andere: .....  
 unilateral  bilateral

- Extra-Renale Manifestationen:
- zentrales Nervensystem (.....)
  - Leber (.....)
  - Pankreas (.....)
  - Diabetes (.....)
  - Skelettauffälligkeiten (.....)
  - Genitaltrakt (.....)
  - Gastrointestinaltrakt (.....)
  - Augen (.....)
  - Ohren (.....)
  - Herz (.....)
  - Wachstumsstörungen (.....)
  - Infekt-Neigung : (.....)
  - Andere : .....

bereits durchgeführte molekulargenetische Untersuchungen (z.B. Chromosomenanalyse / Array CGH):

.....  
.....

**Stammbaum (Skizze):**