



Patient*in

Name:
 Vorname:
 Geburtsdatum:
 Geschlecht: w m d

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
 Info-humangenetik@laborberlin.com

ANFORDERUNGSSCHEIN MOLEKULARGENETIK

Datum: Ärztin/Arzt: Unterschrift:

<p>Kosten-übernahme</p> <p><u>Ambulant</u></p> <p><input type="checkbox"/> Gesetzlich versichert, 10er-Überweisungsschein liegt bei</p> <p><input type="checkbox"/> Privat versichert* <input type="checkbox"/> Selbstzahler*in (IGeL)*</p> <p><input type="checkbox"/> Rechnung an Patient*in</p> <p><input type="checkbox"/> Rechnung an Einsender</p> <p><input type="checkbox"/> §116b</p> <p><u>Stationär</u></p> <p><input type="checkbox"/> Rechnung an Krankenhaus*</p>	<p>Probenentnahme / Transport</p> <p><input type="checkbox"/> EDTA-Blut, 2-5 ml <input type="checkbox"/> DNA, 1-5 µg</p> <p><input type="checkbox"/> Sonstiges (bitte vorab Rücksprache mit Labor halten)</p> <p><u>Alle Proben müssen leserlich beschriftet sein:</u> Name, Vorname, Geburtsdatum des/der Patienten/in, Entnahmedatum</p> <p>Eingang im Zentrallabor Montag-Sonntag, Postversand ungekühlt</p>
-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

* Die Untersuchung kann nur erfolgen, wenn eine Kostenübernahmeerklärung vorliegt. Gerne erstellen wir ein Angebot zur vorherigen Abklärung der Kostenübernahme durch den Kostenträger bzw. zur Preisinformation.

Einwilligung zur genetischen Analyse nach GenDG

Ich erkläre mich hiermit einverstanden, dass von mir bzw. meinem Kind entnommenes Probenmaterial auf genetische Veränderungen auf Basis einer Genpanel- oder Gesamt-Exom-Anreicherung untersucht wird. Ich wurde über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchung aufgeklärt. Ich wurde informiert, dass die Proben oder die erhobenen Daten als Analyseauftrag an Dritte verschickt werden können. Dabei werden personenbezogene Daten pseudonymisiert auf Datenservern gespeichert, teilweise auf 'Cloud'-Servern innerhalb Europas. Weiterhin werden Daten ggf. für die Abrechnung der Diagnostik zur jeweiligen Krankenkasse übermittelt. 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/Herr: Anschrift:

Bei genetischen Untersuchungen kann es zu Ergebnissen kommen, die nicht im Zusammenhang mit der klinischen Fragestellung stehen, aber nach aktuellem Wissensstand (angelehnt an die Empfehlungen des ACMG <https://www.laborberlin.com/Zufallsbefunde>) eine Behandlungs- oder Vorsorgekonsequenz für mich oder Angehörige haben können. Ich bitte auch um Mitteilung von derartigen Zufallsbefunden. nein

Mit der Aufbewahrung von überschüssigem Untersuchungsmaterial für ggf. ergänzende Untersuchungen zur Diagnosefindung und für laboranalytische Kontrollmaßnahmen bin ich einverstanden. Das Ankreuzen von „nein“ führt zur Vernichtung des Probenmaterials nach Abschluss der Diagnostik. 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)

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

.....
 Ärztin/Arzt (Unterschrift)

Osteoporose / Osteogenesis imperfecta/erniedrigte Knochenmineraldichte

ALPL, ANO5, B3GALT6, B4GALT7, BMP1, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, GORAB, IFITM5, KDELR2, LRP5, P3H1, P4HB, PLOD2, PLS3, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TENT5A, MESD, WNT1, TNFRSF11B, TMEM38B, MBTPS2, CCDC134

Dentinogenesis Amylogenes Imperfecta

ACP4, AMBN, AMELX, CNNM4, COL17A1, DLX3, DSPP, ENAM, FAM20A, FAM20C, FAM83H, GPR68, ITGB6, KLK4, LAMA3, LAMB3, LTBP3, MMP20, ORAI1, PEX1, PEX6, RELT, ROGDI, SLC13A5, SLC24A4, STIM1, WDR72, ZNF469

Oligodontie

AXIN2, EDA, EDAR, EDARADD, GREM2, LRP6, LTBP3, IRF6, TP63, MSX1, PAX9, PTH1R, POLR3A, POLR3B, WDR19, WNT10A, WNT10B

Osteopetrose / erhöhte Knochenmineraldichte

AMER1, ANKH, CA2, CLCN7, CTSK, FAM20C, FERMT3, GJA1, LEMD3, LRP5, OSTM1, PTH1R, SNX10, SOST, TCIRG1, TGFB1, TNFRSF, TNFRSF11B, TNFSF11, TYROBP, PLEKHM1, DLX3, HPGD, PTSS1, SLC2A2, TBXAS1

Extremitätenfehlbildungen

ARHGAP31, BHLHA9, BMP2, BMPR1B, CDH3, CHSY1, DHODH, DLL4, DLX5, DLX6, DOCK6, EOGT, ESCO2, CCNQ, FGF16, FGF9, FGFR1, GDF5, GJA1, GLI3, HOXA13, HOXD13, IHH, LMBR1, LRP4, MYCN, NOG, NOTCH1, PDE3A, PTHLH, RBM8A, RBPJ, RECQL4, ROR2, SALL1, SALL4, TBX15, TBX3, TBX5, TP63, WNT10B, WNT7A

Spondylometaphysäre Dysplasie und Spondylo-epi-(meta)-physäre Dysplasie

AIFM1, ACAN, ACP5, B3GALT6, B3GAT3, BGN, BPNT2, CANT1, CCN6, CFAP410, CHST3, COL11A1, COL11A2, COL2A1, DDR2, CSGALNACT1, DDRGK1, DYM, EXOC6B, FGFR3, FLNB, FN1, GPX4, HSPG2, INPPL1, KIF22, LIFR, LONP1, MATN3, MBTPS1, MMP13, NANS, NKX3-2, PAM16, PAPS2, PCYT1A, PISD, PLCB3, RAB33B, RPL13, RSPRY1, SIK3, SLC26A2, SLC10A7, SLC39A13, SMARCAL1, TONSL, TRAPPC2, TRIP11, TRPV4, UFSP2, XYLT1

Metaphysäre Dyplasie

ANKH, DKN1C, COL10A1, DNAJC21, EFL1, MMP13, MMP9, POP1, PTH1R, FGFR3, RUNX2, SBDS, SFRP4

Multiple epiphysäre Dysplasie

COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, MATN3, SLC26A2, CANT1, EIF2AK3, KIF7

Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrome

CEP120, CSPP1, DYNC2H1, DLL3, DYNC2LI1, EVC, EVC2, ICK, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT80, IFT81, INTU, KIAA0586, MESP2, NEK1, PTH1R, TCTEX1D2, TTC21B, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60

Stickler Syndrom

COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2

Hochwuchs

CDKN1C, DIS3L2, DNMT3A, EZH2, HIST1H1E, FBN1, GPC3, NFIX, NSD1, MED12, SHOX, SHANK3, TGFB1, TGFB2, SUZ12, EED, CHD8, SOST

Idiopathischer Kleinwuchs

ACAN, FGFR3, GH1, GHR, IGF1, IGF1R, IGFALS, NPR2, PTPN11, SHOX, STAT5B, IGF2, IHH

Kalzium-/Phosphatstoffwechsel

ALPL, AP2S1, CASR, CLCN5, CYP24A1, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, GNA11, DMP1, ENPP1, FAH, FGF23, GALNT3, GNAS, KL, PHEX, PTH1R, SAMD9, SLC9A3R1, SLC34A1, SLC34A3, STX16, TRPV6, VDR

Bindegeweserkrankungen/Hypermobilitätssyndrome

COL3A1, COL5A1, FBN1, TGFB1, TGFB2, ALDH18A1, ATP6VOA2, EFEMP2, ELN, FBLN5, MYLK, NBAS, PYCR1, PRDM5, TGFB2, XYLT1, ZNF469

Kraniosynostosen

ALX4, ASXL1, BMP4, CDC45, COLEC11, CYP26B1, EFN1, ERF, ESCO2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FREM1, GLI3, IL11RA, IFT140, IFT43, BPNT1, IRX5, KAT6A, MASP1, MEGF8, MSX2, P4HB, POR, RAB23, RECQL4, SCARF2, SEC24D, SKI, SMAD6, TCF12, TWIST1, WDR19, WDR35, ZIC1

Distale Arthrogrypose

FBN2, MYH3, PIEZO2, TNNI2, TNNT3, TPM2, MYBPC1, MYLPP, ECEL1, GLE1, MYH8, CHST14, NALCN

Segregation bereits familiär bekannter Variante im Gen _____ (Befundkopie bitte beilegen)

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):

