



### 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><b>Kosten- übernahme</b></p> <p><u>Ambulant</u></p> <p><input type="checkbox"/> Gesetzlich versichert, <b>10er</b>-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><b>Probenentnahme / Transport</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>EDTA-Blut</b>, 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)

## Angeforderte Analyse

### Nephronophthise

*INVS, NPHP1 (inkl. MLPA), NPHP3, NPHP4, IQCB1, CEP290, GLIS2, TMEM67, GLIS2, RRGRIIP1L, NEK8, SDCCAG8, TTC21B, WDR19, ZNF423, CEP164, IFT172, CEP83, DCDC2, MAPKBP1, ANKS6, PAX2, XPNPEP3, ADAMTS9, FAN1, SLC41A1*

### Nephrotisches Syndrom, fokal segmentale Glomerulosklerose (FSGS), Alport Syndrom

*AVIL, ACTN4, ANLN, ARHGDI1, CD2AP, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CUBN, DGKE, EMP2, FN1, GLA, INF2, ITGA3, KANK2, LAMB2, LMX1B, MAGI2, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP205, NUP93, NUP160, NUP85, NUP133, PAX2, PDSS2, PLCE1, PTPRO, SCARB2, SMARCAL1, SGPL1, TBC1D8B, TRPC6, WDR73, WT1, APOL1, CLCN5, LMNA, ALG1, CD151, XPO5, DAAM2, TRIM8, NOS1AP, PRDM15, RCAN1, FAT1, KIRREL1*

### Alport Syndrom und Nephropathien vom Typ der dünnen Basalmembran

*COL4A3, COL4A4, COL4A5, FN1, CD151, MYH9*

### Senior Løken Syndrom, Nephronophthise mit einer Retinadegeneration

*NPHP1 (inkl. MLPA), NPHP3, NPHP4, IQCB1, WDR19, CEP290, SDCCAG8, TRAF3IP1, CEP164, ZNF423, INVS*

### Joubert Syndrom

*NPHP1 (inkl. MLPA), CEP104, TMEM237, ARMC9, PDE6D, ARL13B, CC2D2A, CPLANE1, CEP120, AHI1, CEP41, CSPP1, TMEM67, INPP5E, TCTN3, SUFU, ARL3, TMEM138, TMEM216, CEP290, TCTN1, TCTN2, PIBF1, KIAA0586, KIF7, KIAA0556, ZNF423, RRGRIIP1L, TMEM231, TMEM107, B9D1, MKS1, B9D2, OFD1, TTC21B, HYL51*

### Meckel Gruber Syndrom

*B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP290, CEP41, CSPP1, KIF14, MKS1, NPHP3, RRGRIIP1L, TCTN2, TCTN3, TMEM67, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TTC21B, TXNDC15*

### Autosomal dominante tubuläre Nierenerkrankung

*UMOD, MUC1 (ohne VNTR), HNF1B, REN, SEC61A1, PARN*

### Bartter Syndrom und Gitelman Syndrom

*BSND, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CTNS, GNA11, KCNJ10, KCNJ1, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3, KCNJ16, EHD1, CLDN10, RRGAGD*

### Nierensteine (inkl. FHHNC familiäre Hypomagnesiämie mit Hypercalciurie und Nephrocalcinose)

*ADCY10, AGXT, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKB, CLDN2, CLDN16, CLDN19, CNNM2, CYP24A1, FAM20A, GRHPR, HNF4A, HOGA1, HPRT1, ATP1A1, FXDY2, TRPM6, KCNJ1, MAGED2, OCRL, SLC12A1, SLC26A1, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, SLC26A6, SLC9A3R1, XDH, EGF*

### Distale renal-tubuläre Azidose

*SLC4A1, ATP6V1B1, ATP6V0A4, ATP6V1C2, WDR72, FOXI1, SLC4A4, CA2, VPS33B, VIPAS39*

### 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, CHEK2, DICER1, DIS3L2, FH, FLCN, GPC3, MET, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1*

### CAKUT (Kongenitale Anomalien der Nieren und der ableitenden Harnwege)

*ACE, ACTG2, AGT, BNC2, AGTR1, ANOS1, BMP4, CEP55, CHRM3, CTU2, DSTYK, EYA1, CCNQ, FAT4, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GPC3, CHRNA3, GLI3, GRIP1, HNF1B, HPSE2, KIF14, ITGA8, LRIG2, PAX2, PBX1, REN, RET, ROBO1, ROBO2, SALL1, SIX5, UMOD, ZIC3, TBX18, NRIP1, SOX11, SOX17, ZMYM2, NPNT, GFRA1, WNT9B, GREB1L, COL4A1*

### Hypertonie

*ABCC6, CACNA1D, CACNA1H, CLCN2, CUL3, CYP11B1, CYP17A1, ENPP1, HSD11B2, KCNJ5, KLHL3, NF1, NR3C1, NR3C2, PDE3A, PPARG, SCNN1B, SCNN1G, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, WNK1, WNK4, YY1AP1, CYP11B1, CYP11B2*

### Polyzystische Nierenerkrankung

*PKD1, PKD2, GANAB, PKHD1, DZIP1L, DNAJB11, ANKS6, UMOD, MUC1 (ohne VNTR), HNF1B, REN, SEC61A1, BICC1, NPHP3, NEK8, TULP3, ALG8, ALG9, IFT140, FLCN, PRKCSH, SEC63, LRP5*

### Segregation bereits familiär bekannter Variante im Gen \_\_\_\_\_ (Befundkopie bitte beilegen)

**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):**