

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)

Angeforderte Analyse

- MODY / Neonataler Diabetes mellitus / Nicht-Insulinabhängiger Diabetes mellitus (NIDDM)**
*ABCC8, AGPAT2, AKT2, ALMS1, APPL1, BLK, BSCL2, CAPN10, CEL**, *CISD2, CNOT1, DCAF17, DNAJC3, DYRK1B, EIF2AK3, FOXP3, GATA6, GCGR, GCK, GLIS3, HADH, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, IL2RA, INS, INSR, IRS1, IRS2, KCNJ11, KDM6A, KLF11, KMT2D, LMNA, MAPK8IP1, NEUROD1, NEUROG3, NKX2-2, PAX4, PCBD1, PLIN1, PDX1, PGM1, PIK3R1, PMM2, POLD1, PPARG, PPP1R15B, PPP1R3A, PTF1A, RFX6, SLC16A1, SLC19A2, SLC29A3, SLC2A2, TBC1D4, TRMT10A, WFS1, YIPF5, ZBTB20, ZFP57, ZMPSTE24* (*Aufgrund der starken Homologie von Exon 1 sowie 8 - 11 des Gens CEL zum Pseudogen CELP sind Veränderungen in diesem Bereich nur begrenzt diagnostizierbar)
- Adipositas**
ADCY3, AGRP, BDNF, CEP19, DYRK1B, GNAS, KSR2, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, MYT1L, NR0B2, NTRK2, PCSK1, PHF6, PHIP, POMC, PPARG, SIM1, UCP3
- endokrine Tumore (inkl. Paragangliome / Phäochromozytome)**
AIP, BAP1, CDC73, CDKN1B, CDKN2A, DICER1, DLST, FH, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, SRGAP1, TMEM127, VHL
- Schilddrüse / kongenitale Hypothyreose / Hyperthyreose**
ALB, CDCA8, DIO1, DUOX2, DUOX2A, FGF8, FGFR1, FOXA2, FOXE1, GBP1, GLIS3, GNAS, HESX1, IGSF1, IRS4, IYD, JAG1, LEPR, LHX3, LHX4, NFKB2, NKX2-1, NKX2-5, NTN1, OTX2, PAX8, POU1F1, PRKAR1A, PROKR2, PROP1, SECISBP2, SLC16A2, SLC26A4, SLC26A7, SLC5A5, SOX2, SOX3, TBL1X, TG, THRA, THRB, TPO, TRH, TRHR, TSHB, TSHR, TTR, TUBB1, UBR1, UBR7
- Schilddrüsenkarzinom**
APC, CDKN1B, CHEK2, DICER1, FOXE1, HABP2, HRAS, MEN1, MINPP1, NKX2-1, PRKAR1A, PTEN, RET, SEC23B, SLC5A5, SRGAP1, STK11, TP53, TSHR, WRN
- Hyperinsulinismus**
ABCC8, ALG3, FOXA2, GCK, GLUD1, HADH, HNF1A, HNF4A, INSR, KCNJ11, KDM6A, KMT2D, MPI, NSD1, PGM1, PMM2, SLC16A1, TRMT10A, UCP2
- Wachstumshormonmangel (IGHD / CGHD / CPHD)**
BTX, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, GLI2, HESX1, IGF1, IGF1R, IGSF10, LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROP1, RNPC3, SEMA3A, SLC29A3, SOX2, SOX3, TBX19
- Hypokalzämie (FHH) / Hyperkalzämie (ADH)**
AP2S1, ATP7B, CASR, CDC73, CDKN1B, CYP24A1, FAM111A, GATA3, GCM2, GNA11, MEN1, PTH, PTH1R, RET, SLC12A1, SLC34A1, STX16, TBCE, TRPV6
- Hypoparathyreodismus / Hyperparathyreodismus inkl. Pseudohypoparathyreodismus**
ACADM, AIRE, AP2S1, ATP7B, CASR, CDC73, CDKN1B, CHD7, CYP24A1, FAM111A, GATA3, GCM2, GNA11, GNAS, HADHB, MEN1, PDE4D, PRKAR1A, PTH, PTH1R, RET, SEMA3E, SLC12A1, SLC34A1, STX16, TBCE, TRPV6
- Kallmann Syndrom (KS) / hypogonadotroper Hypogonadismus (HH)**
ANOS1, CHD7, DCAF17, DMRT1, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FIGLA, FLRT3, FSHB, GDF9, GLI2, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, LHCGR, NDNF, NOBOX, NR0B1, NSMF, POF1B, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SEMA3E, SOX10, SOX2, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11
- Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD „differences of sexual development“)**
AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, AR, ATRX, BMP15, BNC2, CBX2, CUL4B, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHCR7, DHH, FGF10, FGFR2, FOXL2, FSHR, GREB1L, HSD17B4, HOXA4, HSD17B3, HSD3B2, IRX5, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, MID1, NR0B1, NR5A1, POR, RPL10, RSPO1, SAMD9, SGPL1, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TOE1, WNT4, WNT9B, WNT1* (*Veränderungen der ACMG-Klassen 3,4 und 5 werden mittels Allel-spezifischer LR-PCR und anschließender Sanger-Sequenzierung sowie ggf. zusätzlich mit einer MLPA-Analyse überprüft)
- Nebenniereninsuffizienz (NNI)**
AAAS, ABCD1, ABCD2, ABCG5, ABCG8, AIRE, CDKN1C, CYP11A1, CYP11B2, CYP17A1, CYP21A2*, HSD3B2, LIPA, MC2R, MCM4, MRAP, NNT, NR0B1, NR5A1, POLE, POR, SAMD9, SGPL1, STAR, TBX19, TXNRD2* (*Veränderungen der ACMG-Klassen 3,4 und 5 werden durch eine Allel-spezifische PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung sowie ggf. zusätzlich mit einer MLPA-Analyse (CYP21A2) überprüft)
- Adrenogenitales Syndrom (AGS) / kongenitale adrenale Hyperplasie (CAH)**
 Basisdiagnostik Stufe I (Sanger + MLPA): *CYP21A2*
 Erweiterte Diagnostik Stufe II (NGS): *ARMC5, CYP11B1, CYP17A1, GNAS, HSD3B2, MC2R, MRAP, NNT, NR0B1, NR3C1, PDE11A, PDE8B, POMC, POR, PRKAR1A, STAR*
- Segregation bereits familiär bekannter Variante im Gen** (Befundkopie bitte beilegen)

Patient / Klinische Angaben

Patient klinisch: auffällig unauffällig, prädiktive Diagnostik

Familienanamnese: positiv negativ unbekannt

Elterliche Blutsverwandtschaft: ja nein

V.a. syndromale Form:

bereits durchgeführte molekulargenetische Untersuchungen:

Diagnose / Verdacht / klinische Angaben:

(auffällige klinische Parameter)

.....

Stammbaum (Skizze):



Weitere klinische Details KS / HH / DSD

Alter Erstmanifestation:

Geschlechtszuweisung:

Karyotyp:

Pubertätsstadien (Tanner)

Brust: 1 2 3 4 5

Pubes: 1 2 3 4 5

Genital: 1 2 3 4 5

Lokalisation der Gonaden

Links:

Rechts:

Genitalbefund (bitte ankreuzen):

Phalluslänge (mm):

Uterus: ja nein unbekannt

Nebenhoden: ja nein unbekannt

Laborbefunde (Abnahmedatum:.....)

LH (IU/L):

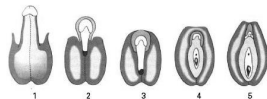
FSH (IU/L):

Testosteron (µg/l):

Androstendion (µg/l):

DHT (µg/l):

andere Manifestationen/weitere Fehlbildungen (HPO terms):



bereits durchgeführte molekulargenetische Untersuchungen
(z.B. Array CGH, Panel):
