

**Patient*in**

Name:

Humangenetik
Prof. Dr. Stefan Mundlos

Vorname:

Molekulargenetik
Leitung Dr. Jörg Schuldes

Geburtsdatum:

Kontakt
Tel. +49 (030) 405 026 432
Fax +49 (030) 405 026 77 432
www.laborberlin.com/humangenetik
Info-humangenetik@laborberlin.comGeschlecht: w m d

- Praxisstempel -

ANFORDERUNGSSCHEIN MOLEKULARGENETIK

Datum:

Ärztin/Arzt:

Unterschrift:

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

* 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 Untersuchung 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)

DFNB1 (GJB2-Connexin-26, GJB6-Connexin-30)

nicht syndromale rezessive Hörstörung

ADGRV1, ATP6V1B1, BDP1, BSND, CABP2, GRAP, CDC14A, CDH23, CIB2, CLDN14, CLIC5, COL11A2, COL4A6, DCDC2, DFNB31, DFNB59, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, LHFPL5, ESPN, ESRP1, ESRRB, FAM65B, MPZL2, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPRASP2, GPSM2, GRXCR1, GRXCR2, HGF, PPIP5K2, ILDR1, KARS, KCNE1, SPNS2, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MET, MSRB3, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, PCDH15, PDZD7, PNPT1, POU3F4, PRPS1, PTPRQ, RDX, ROR1, S1PR2, SERPINB6, SLC22A4, SLC26A4, SLC26A5, SLITRK6, STRC, SYNE4, TBC1D24, TECTA, TMC1, TMEM132E, TMIE, TMPRSS3, TPRN, TRIOBP, TSPEAR, USH1C, WBP2

nicht syndromale dominante Hörstörung

ACTG1, COCH, COL11A2, DIAPH1, DFNA5, KCNQ4, MYH14, WFS1, CCDC50, CD164, CEACAM16, CRYM, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, GRHL2, KITLG, MYH9, MYO6, MYO7A, OSBPL2, P2RX2, POU3F4, POU4F3, PRPS1, SLC17A8, SMPX, TBC1D24, TECTA, TMC1, TNC, DIABLO, SIX1, DIAPH3, DMXL2, HOMER2, MCM2, NLRP3, LMX1A, REST, PTPRQ, PDE1C, TRRAP, PLS1

Hörstörung mit Augenbeteiligung

Stickler-Syndrom

COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2

Usher-Syndrom

CDH23, MYO7A, PCDH15, USH1G, ADGRV1, CIB2, ESPN, CLRN1, HARS1, ARSG, PDZD7, USH1C, USH2A, USH1G, WHRN

Hörstörung mit Nierenbeteiligung

Alport Syndrom und Nephropathien vom Typ der dünnen Basalmembran

COL4A3, COL4A4, COL4A5, FN1, CD151, MYH9

Bartter Syndrom und Gitelman Syndrom

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

Distale renal-tubuläre Azidose (DRTA) mit progressiver sensorineuraler Hörstörung

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

Nephrotisches Syndrom und Differentialdiagnosen

AVIL, ACTN4, ANLN, ARHGDA, 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

Branchio-oto-renales Syndrom (BOR) Snyderom

SIX1, SIX5, EYA1, SALL1

Hörstörungen mit Hautbeteiligung

Waardenburg-Syndrom

EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10, TYR

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

Patient / Klinische Angaben

Patient klinisch: auffällig unauffällig

Familienanamnese: positiv negativ unbekannt

Elterliche Blutsverwandschaft: ja nein

bereits durchgeführte molekulargenetische Untersuchungen:

.....

Diagnose / Verdacht:

Manifestationsalter: _____ Jahre Progredienz: nein langsam schnell

Art der Hörstörung: sensorineural Schalleitungsbereich gemischt zentral
 Hochtonbereich Tieftonbereich generalisiert

- Weitere klinische Besonderheiten: zentrales Nervensystem (.....)
- Leber (.....)
- Pankreas (.....)
- Diabetes (.....)
- Skelettauffälligkeiten (.....)
- Genitaltrakt (.....)
- Gastrointestinaltrakt (.....)
- Augen (.....)
- Ohren (.....)
- Herz (.....)
- Wachstumsstörungen (.....)
- Infekt-Neigung : (.....)
- Andere :

Vermuteter Erbgang:

- autosomal rezessiv autosomal dominant X-chromosomal
 unklar sporadisch/simplex mitochondrial/maternal

Stammbaum (Skizze):

