



Patient*in

Name: Humangenetik
Prof. Dr. Stefan Mundlos
Vorname: Molekulargenetik
Leitung Dr. Jörg Schuldes
Geburtsdatum:
Geschlecht: w m d
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:

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 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. 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 bin einverstanden, dass meine genetischen Daten mittels Web-basierter Plattformen wie z.B. Mutation Distiller (<https://www.mutationdistiller.org>) oder Franklin (<https://franklin.genoox.com>) weiterführend analysiert werden. Ich stimme der Übermittlung meiner pseudonymisierten genetischen Daten im zweckgebundenen Rahmen der indikationsabhängig durchgeführten (Exom-basierten) Diagnostik zu. Ohne diese Zustimmung kann eine tieferegehende Datenanalyse über die Paneldiagnostik hinaus nicht durchgeführt 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)

Hereditäre Erkrankungen der Leber

Cholestase – Stoffwechsel bedingt

ACADL, ACADS, ALDOB, ARG1, ASL, ASS1, BCS1L, CFTR, CLDN1, CPS1, DCDC2, DGUOK, DUOX2, EIF2AK3, FAH, GALT, GBE1, HNF1B, JAG1, KDM6A, KMT2D, LIPA, MPV17, NAGS, NBAS, NOTCH2, NPC1, NPC2, OTC, PAX8, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PKD1L1, PKD2, PKHD1, POLG, PRKCSH, RRM2B, SCO1, SEC63, SERPINA1, SLC25A13, SLC25A15, SUCLG1, TSHR, TULP3, TWNK, VIPAS39, VPS33B,

Cholestase – γ - GT nicht erhöht

ABCB11, ABCB4, ABCD3, AKR1D1, AMACR, ATP8B1, BAAT, CYP27A1, CYP7A1, CYP7B1, DHCR7, HSD3B7, MYO5B, NR1H4, NR1I2, NR1I3, SLC10A1, SLC25A13, SLC27A5, SLCO1B1, SLCO1B3, TALDO1, TJP2, UNC45A, USP53, VDR

genetisch bedingte Hyperbilirubinämien

ABCC2, SLCO1B1, SLCO1B3, UGT1A1

Störungen der hepatischen Glukoneogenese

AGL, FBP1, G6PC, GBE1, GYS2, PHKA2, PHKB, PHKG2, PYGL, SLC2A2, SLC37A4

genetisch bedingtes akutes Leberversagen (ALV)

ATP7B, BCS1L, CFTR, DGOUK, DLD, EIF2AK3, F5, GFM1, HMGCL, LARS1, MARS1, MPV17, NBAS, NPC1, NPC2, POLG, SCYL1, SERPINA1, TRMU, TWNK(c10orf2)

hepatische Eisen- und Kupferspeicherkrankheiten

ATP7B, BMP2, BMP6, FTH1, HAMP, HFE, HJV(HFE2), SLC40A1, TFR2

Hereditäre Erkrankungen des Pankreas

genetisch bedingte chronische Pankreatitis (HCP)

CASR, CEL, CELA3B, CFTR, CLDN2, CPA1, CTRC, CTSB, KRT8, PNLIP, PRSS1, SBDS, SPINK1, TRPV6, UBR1

Pankreaskarzinom

APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BUB1B, CDH1, CDK4, CDKN2A, CFTR, CHEK2, CPA1, CPB1, CTRC, EPCAM, FANCC, FANCG, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, PALLD, PMS2, PRSS1, PTEN, RABL3, RAD51C, RNF43, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53, VHL

Analyse der Gene *BRCA1* und *BRCA2* zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung (PARP-Inhibitor), die bitte angeben

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

Diagnose / Verdacht:

(auffällige klinische Parameter)

Stammbaum (Skizze):

