

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knapps.
Name, Vorname des Versicherten						
geb. am						
Kassen-Nr.		Versicherten-Nr.		Status		
Vertragsarzt-Nr.		VK gültig bis		Datum		



Praxisstempel:

- ambulant
 privat
 stationär
 ASV
 Cito
 Faxbefund an _____

Klinische Daten und Indikation

Elterliche Blutsverwandschaft ja nein
 Proband/Patient ist erkrankt ja nein
 Ethnische Herkunft: _____
 Familienangehörige erkrankt ja nein
 wenn ja, welche(r) ist/sind betroffen _____
 Familiäre Mutation bereits bekannt? wenn ja, welche _____
 Anamnese, Vorbefunde, ggf. Befundkopien _____

Geschlecht: weiblich männlich
 schwanger: ja nein
 SSW _____

Material: EDTA-Blut Heparinblut Abortmaterial
 Datum der Probenentnahme: _____
 Fruchtwasser Chorionzotten
 Blockpräparat (FFPE) sonst. Gewebe

Für alle molekulargenetischen Genanalysen benötigen wir 2 ml EDTA-Vollblut, für alle postnatalen cytogenetischen Chromosomenanalysen 10 ml Heparin-Blut. Andere Untersuchungsmaterialien bitte nach Rücksprache. Bei Abklärung einer maternalen Kontamination bitten wir um Zusendung einer EDTA-Blutprobe der Schwangeren.

EINWILLIGUNG NACH GENDIAGNOSTIKGESETZ

Eine Einwilligung des/der Probanden/in/Patienten/in nach GenDG wird benötigt.

Aufklärungs- und Einwilligungserklärung des/der Patienten/in entsprechend des GenDG liegt schriftlich vor ja Nein

in eine Untersuchung bei sich bei dem eigenen Kind bei der von mir gesetzlich betreuten Person

Ich wurde von meiner behandelnden Ärztin/meinem behandelnden Arzt ausführlich über den Umfang sowie über die Bedeutung der geplanten Untersuchung (siehe Folgeseiten) aufgeklärt. Ich wurde über mögliche gesundheitliche Risiken, die mit der Kenntnis des Untersuchungsergebnisses sowie Risiken, die mit der Gewinnung der Probe verbunden sein können, aufgeklärt. Ich wurde darüber aufgeklärt, dass meine Probe nur zu diagnostischen Zwecken für die o.g. Untersuchung verwendet werden darf. Ich habe verstanden, dass ich über Befunde informiert werde, die nach gegenwärtigem Wissen als Ursache meiner Erkrankung angesehen werden können. Mir ist bekannt, dass in manchen Fällen keine eindeutige Antwort hinsichtlich einer genetischen Diagnose gegeben werden kann. Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet und ausgewertet werden. Mir ist bekannt, dass eventuell entstehende Daten mit dem Analyseverfahren "Next Generation Sequencing" nur bis zu einem Jahr aufbewahrt werden. Mir ist bekannt, dass ich meine Einwilligung jederzeit schriftlich oder mündlich widerrufen kann und dass ich ein Recht auf Nichtwissen meiner Untersuchungsergebnisse habe und diese auf mein Verlangen vernichtet werden müssen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchung an folgende Ärzte / Personen weitergeleitet werden dürfen:

(Name und Anschrift) _____

Ich erkläre mich einverstanden mit (keine Auswahl wird als NEIN gewertet):

- der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrags** an ein spezialisiertes Kooperationslabor, sofern dies für die Analyse notwendig ist. Ja Nein
 der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus. Ja Nein
 der **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial** anonymisiert für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Qualitätssicherung. Ja Nein
 der **Aufbewahrung von anonymisiertem Untersuchungsmaterial/Ergebnissen** zu wissenschaftlichen Zwecken. Ja Nein
 der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und Untersuchung meiner Angehörigen. Ja Nein

Aufklärung zu Zusatzbefunden: bei Beantwortung der vorliegenden klinischen Fragestellung können im Rahmen der genetischen Diagnostik in seltenen Einzelfällen medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit der oben genannten klinischen Fragestellung stehen, die aber nach aktuellem Wissenstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Familie haben. Es besteht kein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Zusatzbefunde oder zukünftige Aktualisierung. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

Ich möchte über diese **Zusatzbefunde** informiert werden. Ja Nein

Name in DRUCKBUCHSTABEN Patient/in/ gesetzlicher/e Vertreter/in

Name in DRUCKBUCHSTABEN aufklärende/r Ärztin/Arzt

Ort, Datum, Unterschrift Patient/in/ gesetzlicher/e Vertreter/in

Unterschrift aufklärende/r Ärztin/Arzt

Anforderungsschein Humangenetik alphabetisch

Allgemeine Informationen zur Paneldiagnostik

Bei Anforderungen zur Exom-Analyse verwenden Sie bitte unseren Anforderungsschein zur Exomsequenzierung (Bei Rückfragen Tel.: 040 432926 65)
Die Paneldiagnostik kann mit einem Überweisungsschein Muster 10 beauftragt werden. Die Untersuchung belastet nicht das Laborbudget anderer Fachrichtungen.

CITO Aufträge	
<input type="checkbox"/>	5-Fluorouracil (FU)-Toxizität, DPD-Mangel (Schnellanalyse)
<input type="checkbox"/>	Pränataler Schnelltest (Trisomie 21, 18, 13, Monosomie X)* - Anforderung nur mit pränataler Chromosomenanalyse möglich! cito- Transport
<input type="checkbox"/>	Chromosomenanalyse – Amnionzellen* cito- Transport
<input type="checkbox"/>	Chromosomenanalyse – Chorionzotten* cito- Transport
<input type="checkbox"/>	0001 Karzinom, Mamma und Ovar (BRCA1, BRCA2) – EBM 11440 Schnellanalyse, bei Therapierelevanz u. fam. Belastung cito- Transport
<input type="checkbox"/>	0002 Karzinom, Mamma und Ovar (BRCA1, BRCA2) – EBM 11601 Schnellanalyse, PARP-Therapie cito- Transport
<input type="checkbox"/>	0003 Karzinom, Ovar (BRCA1, BRCA2) – EBM 19456* Schnellanalyse aus Tumorgewebe cito- Transport
<input type="checkbox"/>	0002 Karzinom, Pankreas, (BRCA1, BRCA2) – EBM 11601 Schnellanalyse, PARP-Therapie cito- Transport
<input type="checkbox"/>	0002 Karzinom, Prostata, (BRCA1, BRCA2) – EBM 11601 Schnellanalyse, PARP-Therapie cito- Transport
Anforderungen Humangenetik alphabetisch	
<input type="checkbox"/>	Abort-Diagnostik*
<input type="checkbox"/>	Achondroplasie (FGFR3)*
<input type="checkbox"/>	0063 Adipositas (19 Gene)
<input type="checkbox"/>	Adrenogenitales Syndrom 1. <input type="checkbox"/> CYP21A2 2. <input type="checkbox"/> HSD3B2, CYP11B1, CYP17A1
<input type="checkbox"/>	Alpha 1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
<input type="checkbox"/>	0074 Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4, COL4A5)
<input type="checkbox"/>	0089 Alzheimer-Demenz (14 Gene)
<input type="checkbox"/>	0032 Amyloidose (7 Gene)
<input type="checkbox"/>	Anämie, sideroblastische (ALAS2, SLC25A38)*
<input type="checkbox"/>	Androgen-Insensitivitäts-Syndrom (AR, SRD5A2)*
<input type="checkbox"/>	Aneuploidiescreening/Diagnostik v. Mosaiken an Interphasezellkernen*
<input type="checkbox"/>	Angelman-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 15, UBE3A)
<input type="checkbox"/>	Angioödem, hereditäres (SERPING1, F12)*
<input type="checkbox"/>	Antithrombin III-Mangel (SERPINC1)
<input type="checkbox"/>	Array-CGH*
<input type="checkbox"/>	0101 Ataxia teleangiectatica (ATM)
<input type="checkbox"/>	0106 Autismus-Spektrum-Störungen (8 Gene)
<input type="checkbox"/>	Azoospermiefaktor (AZF)
<input type="checkbox"/>	0013 Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (PTEN)
<input type="checkbox"/>	Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS-Imprinting-Defekt Chr. 11) 1. <input type="checkbox"/> Methylierungssensitive MLPA 2. <input type="checkbox"/> CDKN1C
<input type="checkbox"/>	Birt-Hogg-Dube-Syndrom (FLCN)*
<input type="checkbox"/>	0088 Brugada-Syndrom (9 Gene)
<input type="checkbox"/>	0046 CADASIL (NOTCH3, TREX1)
<input type="checkbox"/>	Charcot-Marie-Tooth Neuropathie / HMSN (Typ 1A, 1B und X1) 1. <input type="checkbox"/> CNV Analyse PMP22 2. <input type="checkbox"/> PMP22 (Sequenzierung), MPZ, GJB1 (Sequenzierung + CNV)
<input type="checkbox"/>	0102 CHARGE-Syndrom (CHD7)*
<input type="checkbox"/>	Chorea Huntington (HTT)
<input type="checkbox"/>	Chromosomenanalyse – Lymphozyten* cito- Transport
<input type="checkbox"/>	0034 Cowden-Syndrom/Cowden-like-Syndrom (8 Gene)
<input type="checkbox"/>	Cri-du-chat-Syndrom (FISH-Analyse; ggf. Array-CGH)*
<input type="checkbox"/>	Cystische Fibrose 1. <input type="checkbox"/> CFTR (häufige Mutationen) 2. <input type="checkbox"/> 0033 CFTR vollständige Analyse
<input type="checkbox"/>	DiGeorge-Syndrom - Mikrodeletionssyndrom 22q11.2 MLPA
<input type="checkbox"/>	0103 Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2)
<input type="checkbox"/>	0060 Ehlers-Danlos-Syndrom, klassisch (COL1A1, COL5A1, COL5A2)
<input type="checkbox"/>	0059 Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulär (COL3A1)

Exom – bitte den Anforderungsschein zur Exomsequenzierung verwenden	
<input type="checkbox"/>	0110 Faktor 13-Mangel (F13A1, F13B)
<input type="checkbox"/>	0098 Fettstoffwechsel – HDL-Mangel (14 Gene)
<input type="checkbox"/>	0094 Fettstoffwechsel – Hypercholesterinämie (13 Gene)
<input type="checkbox"/>	0096 Fettstoffwechsel – Hyperlipidämie, kombinierte (12 Gene)
<input type="checkbox"/>	0095 Fettstoffwechsel – Hypertriglyzeridämie (13 Gene)
<input type="checkbox"/>	0097 Fettstoffwechsel – LDL-Mangel (7 Gene)
<input type="checkbox"/>	0099 Fettstoffwechsel – Lipodystrophie (18 Gene)
<input type="checkbox"/>	Fettstoffwechsel – Lipoprotein(a)-Polymorphismen (LPA)*
<input type="checkbox"/>	0105 Fettstoffwechsel-Statins-assoziierte Myopathie (10 Gene)
<input type="checkbox"/>	0062 Fiebersyndrome, periodische (14 Gene)
<input type="checkbox"/>	Fruktose-Intoleranz, hereditäre (ALDOB)
<input type="checkbox"/>	FSH-Rezeptor-Defizienz (FSHR)*
<input type="checkbox"/>	Galaktosämie (GALK1)*
<input type="checkbox"/>	Galaktosämie (GALT)*
<input type="checkbox"/>	0039 Gestationsdiabetes (GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A)
<input type="checkbox"/>	0108 Glaukom (11 Gene)
<input type="checkbox"/>	Hämochromatose (HFE: C282Y, H63D)
<input type="checkbox"/>	0035 Hämochromatose (6 Gene)
<input type="checkbox"/>	Hörstörung, nicht-syndromale, erbliche (GJB2, GJB6)
<input type="checkbox"/>	0064 Hörstörungen, nicht syndromal (64 Gene)
<input type="checkbox"/>	Hydrocephalus, X-chromosomal (LICAM)*
<input type="checkbox"/>	0037 Hyper-IgE-Syndrom (STAT3)
<input type="checkbox"/>	0036 Hyperinsulinismus (8 Gene)
<input type="checkbox"/>	Hypochondroplasie (FGFR3)*
<input type="checkbox"/>	Kagami-Ogata-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 14)
<input type="checkbox"/>	Kallmann-Syndrom (FISH-Analyse)*
<input type="checkbox"/>	0038 Kallmann-Syndrom (6 Gene)
<input type="checkbox"/>	0087 Kardiomyopathie, Hypertrophe (16 Gene)
<input type="checkbox"/>	0008 Karzinom, Endometrium (9 Gene)
<input type="checkbox"/>	0015 Karzinom, Kolorektales - HNPCC (MLH1, PMS2, MSH2, MSH6, EPCAM)
<input type="checkbox"/>	0016 Karzinom, Kolorektales - HNPCC (MLH1, PMS2)
<input type="checkbox"/>	0017 Karzinom, Kolorektales - HNPCC (MSH2, MSH6, EPCAM)
<input type="checkbox"/>	0020 Karzinom, Kolorektales (30 Gene)
<input type="checkbox"/>	0006 Karzinom, Magen (CDH1)
<input type="checkbox"/>	0007 Karzinom, Magen (11 Gene)
<input type="checkbox"/>	0010 Karzinom, Mamma und Ovar (21 Gene)
<input type="checkbox"/>	0031 Karzinom, Ovar (15 Gene)
<input type="checkbox"/>	0005 Karzinom, Pankreas (17 Gene)
<input type="checkbox"/>	0027 Karzinom, Prostata (19 Gene)
<input type="checkbox"/>	0028 Li-Fraumeni-Syndrom (TP53, CHEK2, CDKN2A)
<input type="checkbox"/>	Lipoprotein(a)-Polymorphismen (LPA)*
<input type="checkbox"/>	0086 LongQT-Syndrom (14 Gene)
<input type="checkbox"/>	0084 Maligne Hyperthermie (RYR1, CACNA1S)
<input type="checkbox"/>	0057 Marfan-Syndrom 1. <input type="checkbox"/> Sequenzierung (FBN1, TGFBR1, TGFBR2) 2. <input type="checkbox"/> CNV Analyse (FBN1, TGFBR2)
<input type="checkbox"/>	Mastozytose (KIT)*
<input type="checkbox"/>	0029 Melanom, familiäres (CDKN2A)
<input type="checkbox"/>	0107 Mentale Retardierung, X-chromosomal (7 Gene)
<input type="checkbox"/>	Methylentetrahydrofolat-Reduktase-Defizienz (MTHFR)
<input type="checkbox"/>	0085 Migräne, hemiplegische (ATP1A2, CACNA1A, SCN1A)
<input type="checkbox"/>	Mikrodeletionssyndrom 1p36 (FISH-Analyse; ggf. Array-CGH)*
<input type="checkbox"/>	Miller-Dieker-Syndrom (FISH-Analyse; ggf. Array-CGH)*
<input type="checkbox"/>	Mittelmeerfieber, familiäres (MEFV)
<input type="checkbox"/>	0041 MODY-Maturity-onset Diabetes of the Young (GCK, HNF1A)
<input type="checkbox"/>	0040 MODY (13 Gene)

