

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

DNA DIAGNOSTIK HAMBURG MVZ GbR
 Dr. Usha Peters · Dr. Saskia Kleier · Dr. Astrid Preuße
 Altonaer Str. 61-63 · 20357 Hamburg
 T 040 43 29 26 43 · F 040 43 29 26 78
 kontakt@dna-diagnostik.hamburg · dna-diagnostik.hamburg



ambulant privat* stationär* Selbstzahler* ASV
 *ggf. unterschriebene Kostenübernahmeerklärung notwendig!

Cito **Faxbefund an** _____
 Fax nur bei Vorliegen der unterschriebenen Einwilligung nach GenDG!

Praxis-/Klinikstempel

ANFORDERUNGSSCHEIN HUMANGENETIK ALPHABETISCH

KLINISCHE DATEN UND INDIKATION

Elterliche Blutsverwandtschaft: Ja Nein Analyse diagnostisch prädiktiv pränatal 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 (zum Zeitpunkt der Geburt): weiblich männlich schwanger: Ja Nein SSW: _____

Geschlechtsidentität (falls abweichend von oben) weiblich männlich weiteres: _____

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 zytogenetischen 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 Probanden/Patienten nach GenDG wird benötigt.

Aufklärungs- und Einwilligungserklärung des Patienten entsprechend des GenDG liegt schriftlich vor Ja Nein
 in eine Untersuchung bei sich bei dem eigenen Kind bei der von mir betreuten Person

Ich wurde von meine(r/m) behandelnden Ärztin/Arzt ausführlich über den Umfang sowie über die Bedeutung der geplanten Untersuchung 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 Vorsorge-/Behandlung-/Therapie-Zwecken für die genannte Untersuchung verwendet werden darf. Ich habe verstanden, dass ich über Befunde informiert werde, die nach gegenwärtigem Wissen als Ursache der Erkrankung angesehen werden können. Mir ist bekannt, dass in manchen Fällen keine eindeutige Antwort hinsichtlich einer genetischen Diagnose gegeben werden kann. 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 bis zur Kenntnisnahme auf mein Verlangen vernichtet werden müssen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Ich erkläre mich einverstanden mit (bei NICHT-Zustimmung bitte Nein ankreuzen):

der Weiterleitung des Untersuchungsauftrags an ein spezialisiertes Kooperationslabor, sofern dies für die Analyse notwendig ist Nein

der Aufbewahrung und Verwendung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus Nein

der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial in anonymisierter Form für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Qualitätssicherung Nein

der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial/Ergebnissen in anonymisierter Form zu wissenschaftlichen Zwecken Nein

der Verwendung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung meiner Angehörigen Nein

Aufklärung zu Zufalls- und Zusatzbefunden: Bei Beantwortung der vorliegenden klinischen Fragestellung können in seltenen Einzelfällen medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit der oben genannten Fragestellung stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für mich oder meine Familie sein können. Insbesondere bei umfassenden, genetischen Übersichtsmethoden ist eine nicht gezielte oder nicht absichtliche Erfassung von zufälligen medizinischen Erkenntnissen (Zufallsbefunde) möglich. Im Rahmen von Exom-Analysen kann eine aktive und gezielte Erhebung von zusätzlichen Befunden (Zusatzbefunde) beim Index-Patienten erhoben werden (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG).

Hinweis: Es besteht kein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Zufalls- bzw. Zusatzbefunde oder zukünftige Aktualisierung. Sollten keine Zufalls- bzw. Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken. Zusatzbefunde im Zuge pränataler Analysen werden nicht erhoben.

Ich möchte über **Zusatzbefunde** s.o. informiert werden (nur beim Index-Patienten im Zuge einer **Exom-Analyse**; keine Auswahl wird als NEIN gewertet). Ja Nein

 Name in DRUCKBUCHSTABEN Patient/Vertreter

 Name in DRUCKBUCHSTABEN aufklärender Arzt

 Ort, Datum, Unterschrift Patient/Vertreter

 Unterschrift aufklärender Arzt



ALLGEMEINE INFORMATIONEN ZUR PANELDIAGNOSTIK

Bei Anforderungen zur Exom-Analyse verwenden Sie bitte unseren Anforderungsschein zur Exomsequenzierung (bei Rückfragen: T 040 43 29 26 65).

Die Paneldiagnostik kann mit einem Überweisungsschein Muster 10 beauftragt werden. Die Untersuchung belastet nicht das Laborbudget anderer Fachrichtungen.

CITO-Aufträge

<input type="checkbox"/>	Chromosomenanalyse (pränatal # *(inkl. Schnelltest zum Ausschluss Trisomie 13, 18, 21) Cito-Transport
<input type="checkbox"/>	5-Fluorouracil (FU)-Toxizität, DPD-Mangel (Schnellanalyse)
<input type="checkbox"/>	0001 Karzinom, Mamma und Ovar (<i>BRCA1, BRCA2</i>) – EBM 11440 Schnellanalyse, bei Therapierelevanz u. fam. Belastung Cito-Transport
<input type="checkbox"/>	0002 Karzinom, Mamma und Ovar (<i>BRCA1, BRCA2</i>) – EBM 11601 Schnellanalyse, PARP-Therapie Cito-Transport
<input type="checkbox"/>	0003 Karzinom, Ovar (<i>BRCA1, BRCA2</i>) – EBM 19456* Schnellanalyse aus Tumorgewebe Cito-Transport
<input type="checkbox"/>	0002 Karzinom, Pankreas, (<i>BRCA1, BRCA2</i>) – EBM 11601 Schnellanalyse, PARP-Therapie Cito-Transport
<input type="checkbox"/>	0002 Karzinom, Prostata, (<i>BRCA1, BRCA2</i>) – EBM 11601 Schnellanalyse, PARP-Therapie Cito-Transport

Anforderungen Humangenetik alphabetisch

<input type="checkbox"/>	Abort-Diagnostik*
<input type="checkbox"/>	Achondroplasie (<i>FGFR3</i>)*
<input type="checkbox"/>	0063 Adipositas (23 Gene)
<input type="checkbox"/>	Adrenogenitales Syndrom 1. <input type="checkbox"/> <i>CYP21A2</i> 2. <input type="checkbox"/> <i>HSD3B2, CYP11B1, CYP17A1</i>
<input type="checkbox"/>	Alpha 1-Antitrypsin-Mangel (<i>SERPINA1</i>)
<input type="checkbox"/>	0074 Alport-Syndrom (<i>COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9</i>)
<input type="checkbox"/>	0089 Alzheimer-Demenz (25 Gene)
<input type="checkbox"/>	Amyloidose <input type="checkbox"/> <i>TTR</i> <input type="checkbox"/> 0032 Amyloidose (12 Gene)
<input type="checkbox"/>	0124 Amyotrophe Lateralsklerose (47 Gene, inkl. <i>SOD1</i> und <i>FUS</i>)
<input type="checkbox"/>	Anämie, sideroblastische (<i>ALAS2, SLC25A38</i>)*
<input type="checkbox"/>	Androgen-Insensitivitäts-Syndrom (<i>AR, SRD5A2</i>)*
<input type="checkbox"/>	Angelman-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 15, <i>UBE3A</i>)
<input type="checkbox"/>	Angioödem, hereditäres (<i>SERPINC1, F12</i>)*
<input type="checkbox"/>	Antithrombin III-Mangel (<i>SERPINC1</i>)
<input type="checkbox"/>	Array-CGH*
<input type="checkbox"/>	0101 Ataxia teleangiectatica (<i>ATM</i>)
<input type="checkbox"/>	0058 Azoospermie / Oligozoospermie (42 Gene)
<input type="checkbox"/>	Azoospermiefaktor (<i>AZF</i>)
<input type="checkbox"/>	0013 Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (<i>PTEN</i>)
<input type="checkbox"/>	0123 Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) (24 Gene)
<input type="checkbox"/>	Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS-Imprinting-Defekt Chr. 11) 1. <input type="checkbox"/> Methylierungssensitive MLPA 2. <input type="checkbox"/> <i>CDKN1C</i>
<input type="checkbox"/>	Birt-Hogg-Dube-Syndrom (<i>FLCN</i>)*
<input type="checkbox"/>	0114 Bronchiektasen, idiopathische (6 Gene)
<input type="checkbox"/>	0088 Brugada-Syndrom (9 Gene)
<input type="checkbox"/>	0046 CADASIL (7 Gene)
<input type="checkbox"/>	<i>Charcot-Marie-Tooth Neuropathie / HMSN (Typ 1A, 1B und X1)</i> 1. <input type="checkbox"/> CNV Analyse <i>PMP22</i> 2. <input type="checkbox"/> <i>PMP22</i> (Sequenzierung), <i>MPZ, GJB1</i> (Sequenzierung + CNV)
<input type="checkbox"/>	Chorea Huntington (HTT)
<input type="checkbox"/>	Chromosomenanalyse # – Lymphozyten* Cito-Transport
<input type="checkbox"/>	0033 Cystische Fibrose (vollständige Analyse inkl. häufigst Varianten)
<input type="checkbox"/>	DiGeorge-Syndrom - Mikrodeletionssyndrom 22q11.2 MLPA
<input type="checkbox"/>	0103 Hyperbilirubinämien (7 Gene)
<input type="checkbox"/>	0059 Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulär (<i>COL3A1</i>)

Exom – bitte den Anforderungsschein zur Exomsequenzierung verwenden

<input type="checkbox"/>	0060 Ehlers-Danlos-Syndrom (29 Gene) (<i>inkl. COL3A1</i>)
<input type="checkbox"/>	0094 Fettstoffwechsel – Hypercholesterinämie (4 Gene)
<input type="checkbox"/>	0099 Fettstoffwechsel – Lipodystrophie (19 Gene)
<input type="checkbox"/>	0100 Fettstoffwechsel – erweitert (40 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 (21 Gene, inkl. <i>MEFV</i>)
<input type="checkbox"/>	Fruktose-Intoleranz, hereditäre (<i>ALDOB</i>)
<input type="checkbox"/>	Galaktosämie (<i>GALK1</i>)*
<input type="checkbox"/>	Galaktosämie (<i>GALT</i>)*
<input type="checkbox"/>	1002 Gilbert-Meulengracht Syndrom (UGT1A1-Genotypisierung)
<input type="checkbox"/>	0108 Glaukom (13 Gene)
<input type="checkbox"/>	Hämochromatose (<i>HFE: C282Y, H63D</i>)
<input type="checkbox"/>	0035 Eisenstoffwechselstörungen inkl. Hämochromatose (19 Gene)
<input type="checkbox"/>	Hörstörung, nicht-syndromale, erbliche (<i>GJB2, GJB6</i>)
<input type="checkbox"/>	0064 Hörstörungen, nicht syndromal (64 Gene)
<input type="checkbox"/>	Hydrozephalus, X-chromosomal (<i>L1CAM</i>)*
<input type="checkbox"/>	0036 Hyperinsulinismus (12 Gene)
<input type="checkbox"/>	0037 Hyper-IgE-Syndrom (<i>STAT3</i>)
<input type="checkbox"/>	Hypochondroplasie (<i>FGFR3</i>)*
<input type="checkbox"/>	1001 Irinotecan-Verträglichkeit (UGT1A1-Genotypisierung)
<input type="checkbox"/>	Kagami-Ogata-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 14)
<input type="checkbox"/>	0038 Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie, inkl. Kallmann-Syndrom (30 Gene)
<input type="checkbox"/>	0087 Kardiomyopathie, hypertrophe (25 Gene)
<input type="checkbox"/>	0008 Karzinom, Endometrium (9 Gene)
<input type="checkbox"/>	0015 Karzinom, Kolorektales - HNPCC (<i>MLH1, PMS2, MSH2, MSH6, EPCAM</i>)
<input type="checkbox"/>	0016 Karzinom, Kolorektales - HNPCC (<i>MLH1, PMS2</i>)
<input type="checkbox"/>	0017 Karzinom, Kolorektales - HNPCC (<i>MSH2, MSH6, EPCAM</i>)
<input type="checkbox"/>	0020 Karzinom, Kolorektales (30 Gene)
<input type="checkbox"/>	0006 Karzinom, Magen (<i>CDH1</i>)
<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 (<i>TP53, CDKN2A</i>)
<input type="checkbox"/>	Lipoprotein(a)-Polymorphismen (LPA)*
<input type="checkbox"/>	0086 LongQT-Syndrom (20 Gene)
<input type="checkbox"/>	0084 Maligne Hyperthermie (<i>RYR1, CACNA1S, STAC3</i>)
<input type="checkbox"/>	0057 Marfan-Syndrom 1. <input type="checkbox"/> Sequenzierung (<i>FBN1, TGFBF1, TGFBF2</i>) 2. <input type="checkbox"/> CNV Analyse (<i>FBN1, TGFBF2</i>)
<input type="checkbox"/>	Mastozytose (<i>KIT</i>)*
<input type="checkbox"/>	0029 Melanom, familiäres (<i>CDKN2A</i>)
<input type="checkbox"/>	Methylentetrahydrofolat-Reduktase-Defizienz (<i>MTHFR</i>)
<input type="checkbox"/>	0085 Migräne, hemiplegische (8 Gene)
<input type="checkbox"/>	Mittelmeerfieber (s. o. 0062 Fiebersyndrome, periodische)
<input type="checkbox"/>	0041 MODY-Maturity-onset Diabetes of the Young (<i>GCK, HNF1A</i>)
<input type="checkbox"/>	0040 MODY (13 Gene)
<input type="checkbox"/>	Morbus Bechterew (HLA-B*27-assoziierte Spondyloarthritiden)
<input type="checkbox"/>	Morbus Fabry (<i>GLA</i>)*



Anforderungen Humangenetik alphabetisch

<input type="checkbox"/>	0054 Morbus Hirschsprung (14 Gene, inkl. RET)
<input type="checkbox"/>	Morbus Osler (<i>ENG, ACVRL1, SMAD4</i>)*
<input type="checkbox"/>	0042 Kupferstoffwechselstörungen z. B. M. Wilson, M. Menkes (3 Gene)
<input type="checkbox"/>	Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (<i>MEN1</i>)*
<input type="checkbox"/>	Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (<i>RET</i>)
<input type="checkbox"/>	Multiple endokrine Neoplasie Typ 4 (<i>CDKN1B</i>)*
<input type="checkbox"/>	0075 Muskeldystrophie, Duchenne/Becker (<i>DMD, CNV</i> und Sequenzierung)
<input type="checkbox"/>	0076 Myopathien und Dystrophien, Kongenitale (116 Gene)
<input type="checkbox"/>	0105 Myopathien, Statin-assoziiert (10 Gene)
<input type="checkbox"/>	0125 Myotonien, nicht dystrophische u. periodische Paralysen (8 Gene)
<input type="checkbox"/>	0043 Neurofibromatose Typ 1 + 2 (<i>NF1, NF2</i>)
<input type="checkbox"/>	0044 Neurofibromatose Typ 1 (<i>NF1</i>)
<input type="checkbox"/>	0045 Neurofibromatose Typ 2 (<i>NF2</i>)
<input type="checkbox"/>	Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen/HNPP (<i>PMP22</i>)
<input type="checkbox"/>	0055 Noonan/Rasopathien (23 Gene)
<input type="checkbox"/>	0048 Osteogenesis imperfecta (22 Gene)
<input type="checkbox"/>	0090 Ovarialinsuffizienz, prämatüre, POI (20 Gene)
<input type="checkbox"/>	0050 Pankreatitis, hereditäre (8 Gene)
<input type="checkbox"/>	0051 Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom (8 Gene)
<input type="checkbox"/>	0067 Pendred-Syndrom (4 Gene)
<input type="checkbox"/>	0068 Perrault-Syndrom (9 Gene)
<input type="checkbox"/>	0022 Peutz-Jeghers-Syndrom (<i>STK11</i>)
<input type="checkbox"/>	Piebaldismus (<i>KIT</i>)*
<input type="checkbox"/>	Plasminogen-Aktivator-Inhibitor (PAI-1)
<input type="checkbox"/>	0024 Polyposis coli (16 Gene)
<input type="checkbox"/>	0053 Porphyrien (8 Gene)
<input type="checkbox"/>	Prader-Willi-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 15)
<input type="checkbox"/>	Protein C-Mangel (<i>PROC</i>)
<input type="checkbox"/>	Protein S-Mangel (<i>PROS1</i>)
<input type="checkbox"/>	Protein Z-Mangel (<i>PROZ</i>)
<input type="checkbox"/>	Rett-Syndrom (<i>MECP2</i>)*
<input type="checkbox"/>	Schilddrüsenhormon-Resistenz (<i>THRB</i>)*
<input type="checkbox"/>	Sichelzellerkrankheit (<i>HBB</i>)

<input type="checkbox"/>	Silver-Russell-Syndrom (Imprinting-Defekt)
<input type="checkbox"/>	Spinale Muskelatrophie (<i>SMN1, SMN2</i>)
<input type="checkbox"/>	0122 Spermienmorphologie und -motilität (32 Gene)
<input type="checkbox"/>	0069 Stickler-Syndrom (9 Gene)
<input type="checkbox"/>	Teleangiektasie, hereditäre hämorrhagische (<i>ENG, ACVRL1, SMAD4</i>)*
<input type="checkbox"/>	Temple-Syndrom (Imprinting-Defekt Chr. 14)
<input type="checkbox"/>	Thalassämie, Alpha- (<i>HBA1, HBA2</i>)
<input type="checkbox"/>	Thalassämie, Beta- (<i>HBB</i>)
<input type="checkbox"/>	Thanatophore Dysplasie (<i>FGFR3</i>)*
<input type="checkbox"/>	0061 Thrombophilie (12 Gene)
<input type="checkbox"/>	Thrombophilie <input type="checkbox"/> Faktor V Leiden <input type="checkbox"/> Prothrombin
<input type="checkbox"/>	0070 Treacher-Collins-Syndrom (5 Gene)
<input type="checkbox"/>	0056 Tuberöse Sklerose (<i>TSC1, TSC2</i>)
<input type="checkbox"/>	Urticaria pigmentosa (<i>KIT</i>)*
<input type="checkbox"/>	0071 Usher-Syndrom (16 Gene)
<input type="checkbox"/>	Von Hippel-Lindau-Syndrom (<i>VHL</i>)
<input type="checkbox"/>	0072 Waardenburg-Syndrom (6 Gene)
<input type="checkbox"/>	0073 Wolfram-Syndrom (<i>CISD2, WFS1</i>)
<input type="checkbox"/>	0073 Wolfram-Syndrom (<i>CISD2, WFS1</i>)

*Nicht im Akkreditierungsumfang enthalten.
Fremdlaborleistung