



### Anforderungsschein Molekulargenetik

<b>Anbei Material von:</b> <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich Entnahme am: <b>Name:</b> <b>Vorname:</b> <b>Geb.:</b> <b>Adresse:</b> <b>Ethnische Herkunft:</b>	<b>Einsender:</b> Klinik / Station / Ambulanz / Arzt (Stempel)    Tel.: _____ Fax: _____
--	--

<b>Kostenübernahme:</b>	<input type="checkbox"/> Kasse ambulant <b>Ü-Schein!</b>	<input type="checkbox"/> Kasse stationär	<input type="checkbox"/> Privat ambulant	<input type="checkbox"/> Privat stationär	<input type="checkbox"/> Selbstzahler
-------------------------	---	--	--	---	---------------------------------------

### Angaben zum Patienten

**Indikation:**

  
  
  
  
  
  
  
  
  
  

ggf. Stammbaum // Beschreibung der Symptomatik // Angaben zur Schwangerschaft (SSW) // ggf. Vorbefunde in Kopie beilegen

Leitsymptome: 1. \_\_\_\_\_ 2. \_\_\_\_\_ 3. \_\_\_\_\_ 4. \_\_\_\_\_

Konsanguinität in der Familie bekannt: ja  nein

Fand eine Stammzelltransplantation statt: ja  nein

**Weitere Angaben:**

In der Familie wurden bereits molekulargenetische Untersuchungen durchgeführt:  
 Name der Familie bzw. des Indexpatienten: \_\_\_\_\_  
 Wann und wo? \_\_\_\_\_ (bei auswärtiger Analyse bitte Befundkopie beilegen)

Proben von weiteren Familienmitgliedern liegen bei:  sind bereits verschickt:  folgen

Name, Vorname	Geburtsdatum	Verwandtschaft	Erkrankt?
_____	_____	Mutter	_____
_____	_____	Vater	_____
_____	_____	weitere(s) Kind(er)	_____

**Eingesendetes Material:**  DNA  EDTA-Blut  Heparin-Blut  Wangenschleimhaut  Speichel  Chorionzotten

Fruchtwasser  Augenbrauenhaare  Nägel  sonstiges: \_\_\_\_\_

**Name des Arztes:** ..... **Tel.Nr.:** .....

(Druckbuchstaben)

**Datum und Unterschrift der/s verantwortlichen Ärztin/Arztes gemäß GenDG**

**Anforderung siehe nächste Seiten**  
**Bitte auch Patienteneinwilligungserklärung und Kostenübernahmeerklärung beachten!**

**Gewünschte Untersuchung bitte ankreuzen:**

- Asservierung von DNA** (setzt die entsprechende Einwilligung voraus, sonst wird das Material nach einem Monat vernichtet)
- Ausschluss einer maternalen Kontamination der fetalen Probe im Rahmen einer Pränataldiagnostik**
- Exomweite Analyse auf Basis einer Einzelgenomsequenzierung inklusive genomweiter Nachweis von Deletionen und Duplikationen #** ► Bitte Blutproben und Einwilligung vom Patienten **und** Eltern einsenden. Wir bitten um eine ausführliche Indikationsstellung, Nennung von Leitsymptomen und/oder HPO Terms (<https://hpo.jax.org/app/>) sowie, wenn möglich, um die Zusendung eines aktuellen Arztbriefes
- Exomweite Analyse auf Basis einer Triogenomsequenzierung inklusive genomweiter Nachweis von Deletionen und Duplikationen #** ► Bitte Blutproben und Einwilligung vom Patienten **und** Eltern einsenden. Wir bitten um eine ausführliche Indikationsstellung, Nennung von Leitsymptomen und/oder HPO Terms (<https://hpo.jax.org/app/>) sowie, wenn möglich, um die Zusendung eines aktuellen Arztbriefes.
  - Ausweitung der Analyse der oben gewählten Genomsequenzierung auf **mitochondriale DNA bei Verdacht auf Mitochondriopathien#**
- Präimplantationsdiagnostik (PID) ► Wir bitten um Vorankündigung**
  - Suche nach informativen genetischen Markern und Etablierung eines familienspezifischen Testsystems
  - Austestung des familienspezifischen Testsystems an Einzelzellen des Paares (Leukozyten)

**Neuropädiatrie und weitere Krankheitsbilder:**

- Angelman Syndrom**
  - inkl. Karyotypisierung
- Azoospermie (AZF) #**
  - inkl. Karyotypisierung

**Cystische Fibrose (CF) und CFTR-bedingte Erkrankungen (einschl. obstruktive Azoospermie) (CFTR-Gen)**

- Ethnische Herkunft des Patienten \_\_\_\_\_ (wichtig zur Risikoberechnung)
- Screening auf 50 häufigsten pathogenen *CFTR*-Varianten
  - Komplette Genanalyse (Sanger-Sequenzierung der kodierenden Region und MLPA)

- DMD/BMD Muskeldystrophie Typ Duchenne oder Typ Becker (DMD-Gen)**
- Fragiles X Syndrom (FMR1-Gen)**
  - inkl. Karyotypisierung

**Hereditäre Amyloidosen**

- Transthyretin (*TTR*-Gen)
- Apolipoprotein A-I (*APOA1*-Gen)
- Fibrinogen-alpha (*FGA*-Gen)

**Huntington - Erkrankung (Bestimmung Repeatlänge im HTT-Gen)**

- Differentialdiagnostischer Test
- Präsymptomatischer Test (vorherige genetische Beratung obligatorisch)

**Marfan Syndrom und weitere Bindegewebserkrankungen #**

(virtuelle Multigenpanel basierend auf Gesamtgenomsequenzierung)

- Marfan Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathie (Gene: *FBN1*, *TGFBR1*, *TGFBR2*)
- Thorakale Aortenerweiterungen (Gene: *ACTA2*, *COL3A1*, *FBN1*, *MYH11*, *MYLK*, *SMAD3*, *TGFB2*, *TGFBR1*, *TGFBR2*)

- Prader-Willi Syndrom**
  - inkl. Karyotypisierung

**Pulmonal-Arterielle Hypertonie (PAH)<sup>1</sup> / Osler-Rendu-Weber Syndrom (Hereditäre Hämorrhagische Teleangiektasie; HHT)<sup>2</sup> / Pulmonal Veno-Okklusive Erkrankung (PVOD)<sup>3</sup> (Multigenpanel)**

- Hauptgene: *BMPR2*<sup>1,2</sup>, *ACVRL1(ALK1)*<sup>1,2</sup>, *ENG*<sup>1,2</sup>, *EIF2AK4*<sup>1,3</sup>
- Gene des erweiterten Panels: *ABCC8*<sup>1</sup>, *AQP1*<sup>1</sup>, *ATPA13A3*<sup>1</sup>, *BMP10*<sup>1,2</sup>, *CAV1*<sup>1</sup>, *FBLN2*<sup>1</sup>, *GDF2 (BMP9)*<sup>1,2</sup>, *GGCX*<sup>1</sup>, *KCNA5*<sup>1</sup>, *KCNK3*<sup>1</sup>, *KDR*<sup>1</sup>, *KLF2*<sup>1</sup>, *KLK1*<sup>1</sup>, *PDGFD*<sup>1</sup>, *SMAD5*<sup>1,2</sup>, *SMAD6*<sup>1</sup>, *SMAD9*<sup>1</sup>, *SOX17*<sup>1</sup>, *TBX4*<sup>1</sup>, *TET2*<sup>1</sup>

- Spinale Muskelatrophie (SMA) (Kopienzahl Exon 7 des SMN1- und SMN2-Gens)**

**Uniparentale Disomie (Mikrosatellitenanalyse) ► Bitte Blutproben und Einwilligung von Patient **und** Eltern einsenden.**

- UPD Chromosom 7
- UPD Chromosom 14
- UPD Chromosom 15
- UPD Chromosom X

#) die mit # gekennzeichneten Verfahren sind nicht akkreditiert

**Pharmakogenetik:**

- Testung auf folgende klinisch relevante Varianten im *DPYD*-Gen bei (geplanter) 5-Fluorouracil (5-FU)-Chemotherapie: c.1129-5923C>G (Haplotyp B3), c.1679T>G (*DPYD*\*13), c.1905+1G>A (*DPYD*\*2A), c.557A>G, c.868A>G, c.2279C>T, c.2846A>T

**Stoffwechselerkrankungen:**

- Adrenogenitales Syndrom (21-Hydroxylase-Mangel; AGS) (*CYP21A2*-Gen)  
 Glutarazidurie Typ I (*GCDH*-Gen)  
 MCAD-Mangel (*ACADM*-Gen)  
 Ornithin-Transcarbamylasemangel (*OTC*-Gen)  
 Phenylketonurie/Hyperphenylalaninämie (*PAH*-Gen)  
 Hyperphenylalaninämie (*DNAJC12*-Gen) #  
 Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (*DHCR7*-Gen)  
 Morbus Fabry (*GLA*-Gen) #

**Hereditäre Tumorerkrankungen:**

Bei einer gezielten Testung auf (wahrsch.) pathogene Varianten bitte Kopie des Originalbefundes beilegen.

**Autosomal Rezessive Adenomatöse Polyposis (MAP)**

- MUTYH*-Gen (Sequenzierung und MLPA)  
 Gezielte Testung auf (wahrsch.) pathogene Variante(n)

**Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP)**

- APC*-Gen (Sequenzierung und MLPA)  
 Gezielte Testung auf (wahrsch.) pathogene Variante(n)

**Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (Multigenpanel)**

- BRCA1*-, *BRCA2*-, *RAD51C*-, *RAD51D*-, *CHEK2*-, *PALB2*-, *ATM*-, *BRIP1*-, *BARD1*-, *CDH1*- und *TP53*-Gen (Genpanel-Sequenzierung), MLPA *BRCA1*-, *BRCA2*-Gen  
 *BRCA1*-, *BRCA2*-, *RAD51C*-, *RAD51D*-, *CHEK2*-, *PALB2*-, *ATM*-, *BRIP1*-, *BARD1*-, und *CDH1*-Gen (Genpanel-Sequenzierung), MLPA *BRCA1*-, *BRCA2*-Gen  
 *BRCA1*- und *BRCA2*-Gen (Genpanel-Sequenzierung und MLPA)  
 Erweitertes Genpanel (Eierstock-/Darmkrebsbelastung): *MLH1*, *MSH2*, *MSH6* (Genpanel-Sequenzierung und MLPA), *EPCAM* (MLPA)  
 Gezielte Testung auf (wahrsch.) pathogene Variante(n).

**Hereditäres Nichtpolypöses Colorektales Carcinom (HNPCC) *MLH1*-, *MSH2*-, *MSH6*-Gen (Multigenpanel) #**

Vor molekularer Diagnostik sollte MSI- / Immunohistochem. Analyse erfolgt sein. Bitte Befundkopie beilegen.

- MLH1*-Gen (Genpanel-Sequenzierung und MLPA)  
 *MSH2*-Gen (Genpanel-Sequenzierung und MLPA)  
 *MSH6*-Gen (Genpanel-Sequenzierung und MLPA)  
 Gezielte Testung auf (wahrsch.) pathogene Variante(n)

**Multiple Endokrine Neoplasie Typ1 (MEN1) #**

- MEN1*-Gen (Sequenzierung und MLPA)  
 Gezielte Testung auf (wahrsch.) pathogene Variante(n)

**Multiple Endokrine Neoplasie Typ2 (MEN2) #**

- RET*-Gen (Sequenzierung Exons 5, 7, 8, 10,11,13, 14, 15, 16)  
 Gezielte Testung auf (wahrsch.) pathogene Variante(n)

**Tuberöse Sklerose (TSC) #**

- TSC1*- und *TSC2*-Gen (Sequenzierung und MLPA)  
 Gezielte Testung auf (wahrsch.) pathogene Variante(n)

#) die mit # gekennzeichneten Verfahren sind nicht akkreditiert

**Material: 3-7 ml EDTA-Blut (1-3 ml bei Kleinkindern) oder andere Materialien s. Leistungsverzeichnis oder auf Rückfrage**  
 (für eine Karyotypisierung bitte zusätzlich 5-7 ml NH<sub>4</sub> Heparinblut mitsenden)

**Material bitte eindeutig mit Namen und Geburtsdatum des Patienten/in beschriften und ungekühlt senden an:**

**Labor für Molekulargenetische Diagnostik  
 Institut für Humangenetik  
 Im Neuenheimer Feld 366  
 69120 Heidelberg**



## Einwilligungserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

**Patient\*in / Zu untersuchende Person**

Name, Vorname

Geburtsdatum



Adresse: Straße, Hausnummer, PLZ, Ort

Ich wurde über Aussagekraft und Konsequenzen der geplanten genetischen Analysen aufgeklärt und hatte ausreichend Bedenkzeit. Das Patienteninformationsblatt habe ich erhalten (siehe QR-Code). Ich habe keine weiteren Fragen. Mir ist bewusst, dass ich meine Einwilligung jederzeit widerrufen kann.

Mit meiner Unterschrift gebe ich für mich / meinen Angehörigen / der von mir betreuten Person die Einwilligung zu der/den genetischen Analyse/n, der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahme sowie der Speicherung des Befundes im Patientendatensystem des UKHD zur Klärung der Fragestellung / Diagnose:

Im Rahmen der geplanten Untersuchung/en können genetische Veränderungen aufgedeckt werden, die nicht mit der ursprünglichen Fragestellung in Zusammenhang stehen. Die Kenntnis solcher **Zufallsbefunde** kann - möglicherweise auch erst später im Leben - medizinisch relevant, aber auch psychologisch belastend sein und/oder für zukünftige Lebenssituationen Konsequenzen haben.

ja  
 nein

**Ich als einwilligungsfähige Person möchte über bei mir / der von mir betreuten Person erhobene Zufallsbefunde informiert werden.**

*Besonderheiten bei der Untersuchung von Kindern:*

**Ich möchte über Zufallsbefunde informiert werden, die für mein Kind bereits im Kindesalter von medizinischer Bedeutung sind.**

ja  
 nein

Zufallsbefunde, deren Nichtmitteilung ein Schaden für mein/unser Kind nach sich ziehen würde, werden im ärztlichen Ermessen immer mitgeteilt.

**Ich möchte zusätzlich über Zufallsbefunde informiert werden, die für mein Kind erst im Erwachsenenalter von medizinischer Bedeutung sind.**

ja  
 nein

Das GenDG schreibt die Vernichtung des Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung vor.

**Ich willige in die Aufbewahrung des Probenmaterials und in deren Verwendung für Ergebnisüberprüfung, Familienuntersuchungen, zukünftige genetische Analysen und zur Qualitätssicherung ein.**

ja  
 nein

Verbliebenes Untersuchungsmaterial ist eine wichtige Quelle für Forschungs- und Entwicklungsarbeit, für welche das Untersuchungsmaterial verschlüsselt wird, so dass eine Zuordnung der Probe zu Ihrer Person / Ihren Angehörigen / der von Ihnen betreuten Person durch Dritte weitgehend ausgeschlossen ist.

ja  
 nein

**Ich willige in die Verwendung von verbliebenem Probenmaterial für wissenschaftliche Zwecke und Lehre ein.**

**Ich willige ein, dass von mir / meinen Angehörigen / der von mir betreuten Person erhobene medizinische und genetische Daten in (teil-)verschlüsselter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt und verschlüsselt in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.**

ja  
 nein

Das GenDG sieht vor, dass Ergebnisse genetischer Analysen nach 10 Jahren vernichtet werden. Diese Daten sind jedoch oftmals später wichtig für Sie / Ihr Kind / der von Ihnen betreuten Person und weitere Familienangehörige.

ja  
 nein

**Ich willige in die Aufbewahrung genetischer Daten und Analyseergebnisse über die vorgeschriebene gesetzliche Frist hinaus ein.**

Ort, Datum

Unterschrift Patient\*in / untersuchte Person / ges. Vertreter\*in

Name aufklärende(r) Ärzt\*in

Unterschrift aufklärende(r) Ärzt\*in

## Nur für Privatpatienten und Selbstzahler

### **Kostenübernahmeerklärung**

Mir ist bewusst, dass ich für alle anfallenden Kosten selbst aufkommen muss und ich erkläre mich ausdrücklich bereit, diese zu begleichen. Sollte ich bei Einreichung der Rechnung bei meiner privaten Krankenversicherung/Krankenkasse einen Teil der Kosten nicht erstattet bekommen, erkläre ich mich ausdrücklich bereit, die Restkosten im vollen Umfang selbst zu bezahlen. Auf Wunsch kann vor der Diagnostik ein Kostenvoranschlag ausgestellt werden, Ansprechpartner dafür ist das Befundsekretariat der humangenetischen Diagnostik.

### **Information und Einverständnis zur gemeinsamen Abrechnung nach GOÄ durch die Firma unimed**

Ich bin informiert und einverstanden, dass die Liquidation privat- bzw. wahlärztlicher Leistungen und Laborleistungen des Institutes für Humangenetik der Universitätsklinikums Heidelberg durch das externe Abrechnungsunternehmen unimed Abrechnungsservice für Kliniken und Chefärzte GmbH, Michael-Uwer-Straße 17 - 19, 66687 Wadern, kurz unimed erfolgt.

### **Einverständnis zur Datenweitergabe an die Firma unimed**

Weiterhin gebe ich die freiwillige und jederzeit widerrufliche Einwilligung, dass das Universitätsklinikum Heidelberg bzw. die liquidationsberechtigten Ärzte die erforderlichen patientenbezogenen persönlichen Behandlungsdaten an dieses Unternehmen ausschließlich zur Rechnungsstellung weitergeben dürfen. Insofern entbinde ich das Universitätsklinikum Heidelberg bzw. die zur Liquidation berechtigten Ärzten ausdrücklich von ihrer ärztlichen Schweigepflicht. Die Mitarbeiter von unimed sind zur Vertraulichkeit im Umgang mit Ihren Daten verpflichtet und unterliegen (auch nach Beendigung ihres Beschäftigungsverhältnisses) der Verschwiegenheitspflicht nach §203 StGB. Ansonsten wird auf die Informationen gemäß Artikel 13 und 14 der Europäischen Datenschutzgrundverordnung (DS-GVO) hingewiesen.

---

Name der Patienten in Druckbuchstaben

Geburtsdatum

---

Name des Hauptversichernehmers

Geburtsdatum

---

Ort

Datum

Unterschrift des/der Patienten/Patientin bzw.

Unterschrift des/der Hauptversichernehmers