



**Erläuterungen zu Ziel und Aussagekraft einer genetischen Analyse finden sie in unserem Patienten-informationsblatt!**

<b>Patienteneinwilligungserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse (gemäß GenDG)</b>	
<p><b>Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient</b>                      Bei Ihnen / Ihrem Kind ist eine genetische Untersuchung zur Abklärung der unten genannten Fragestellung / Diagnose geplant. Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung und Ihre schriftliche Einwilligung in die Untersuchung.</p> <p><b>Bitte lesen Sie den nachfolgenden Text und bestätigen durch Ihre Unterschrift Ihre Einwilligung und kreuzen Sie die für Sie zutreffenden Antworten an.</b></p>	<p><b>Name:</b> .....</p> <p><b>Geb.:</b>.....</p> <p><b>Adresse:</b> .....</p> <p>.....</p>
<p>Ich wurde von meinem/r Arzt/Ärztin über Aussagekraft und Konsequenzen der untenstehenden genetischen Untersuchung aufgeklärt und hatte ausreichend Bedenkzeit vor der Einwilligung in die Untersuchung. Mir ist bewusst, dass ich meine Einwilligung jederzeit widerrufen kann.</p> <p>Mit meiner Unterschrift gebe ich für mich / mein Kind die Einwilligung zu der/n genetischen Analyse/n und der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahme zur Klärung der aufgeführten Fragestellung / Diagnose:</p> <p>.....</p>	
<p>Im Rahmen einer <b>Array Diagnostik</b>, einer NGS-basierten <b>Multi Gen Panel Sequenzierung</b> (MGPS) oder Exom Sequenzierung können in seltenen Fällen genetische Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht mit der ursprünglichen Fragestellung zusammenhängen, die aber dennoch eine medizinische Bedeutung haben können (siehe dazu die Erläuterungen in unserem Patienteninformationsblatt).</p> <p>Ich möchte über Zusatzbefunde informiert werden.</p>	<p><input type="checkbox"/> ja</p> <p><input type="checkbox"/> nein</p>
<p>Ich bin einverstanden, dass erhobene Daten / Ergebnisse über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt und verschlüsselt in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.</p>	<p><input type="checkbox"/> ja</p> <p><input type="checkbox"/> nein</p>
<p>Das Gendiagnostikgesetz schreibt eine Vernichtung des Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung vor. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch länger aufbewahrt werden. Überschüssiges Untersuchungsmaterial könnte bei späteren Untersuchungen in Ihrer Familie als Vergleichsmaterial der Nachprüfbarkeit unserer Ergebnisse dienen und es wird auch für die notwendige Qualitätssicherung von genetischen Analysen im Labor benötigt.</p> <p>Ich willige in die Aufbewahrung des Probenmaterials für Ergebnisüberprüfung, für zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten für die oben genannte Fragestellung und zur Qualitätssicherung ein.</p>	<p><input type="checkbox"/> ja</p> <p><input type="checkbox"/> nein</p>
<p>Des Weiteren stellt überschüssiges Untersuchungsmaterial eine wichtige Quelle für Forschungs- und Entwicklungsarbeit auf dem Gebiet der medizinisch-genetischen Diagnostik dar.</p> <p>Ich willige ein, dass das Probenmaterial aufbewahrt und für wissenschaftliche Zwecke oder Lehre verwendet werden kann. Für diese Zwecke wird das Untersuchungsmaterial in einer Weise verschlüsselt, dass eine nachträgliche Zuordnung zu einer Person durch Dritte ausgeschlossen ist.</p>	<p><input type="checkbox"/> ja</p> <p><input type="checkbox"/> nein</p>
<p>Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass Ihre patientenbezogenen Daten / die Daten ihres Kindes und alle Ergebnisse / Befunde nach 10 Jahren vernichtet werden. Die Daten sind jedoch oftmals später wichtig für weitere Kinder und Enkelkinder.</p> <p>Ich willige in die Aufbewahrung meiner Daten und Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist hinaus ein, um nachfolgende Untersuchungen in meiner Familie zu ermöglichen.</p>	<p><input type="checkbox"/> ja</p> <p><input type="checkbox"/> nein</p>
<p>.....</p>	
<p><b>Ort, Datum</b></p>	<p><b>Unterschrift der Patientin / des Patienten / des gesetzlichen Vertreters</b></p>

**Gewünschte Untersuchung bitte ankreuzen:**

- Asservierung von DNA** (setzt die entsprechende Einwilligung voraus, sonst wird das Material nach einem Monat vernichtet)
- Array Diagnostik** (Genomweiter Nachweis von Deletionen und Duplikationen)
- inkl. Karyotypisierung
- Zur Durchführung einer Arrayanalyse ist eine vorausgegangene konventionelle Chromosomenanalyse erforderlich. Falls diese bisher nicht erfolgt ist oder angefordert wurde, bitten wir um Zusendung einer zusätzlichen NH<sub>4</sub>Heparinblutprobe für die Chromosomenanalyse. Bitte legen Sie, wenn möglich, einen aktuellen genetischen oder pädiatrischen Arztbrief bei
- Einzel-Exom-Sequenzierung (WES) #** ► 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 genetischen oder pädiatrischen Arztbriefes.
- 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) (*CFTR*-Gen)
- Ethnische Herkunft des Patienten \_\_\_\_\_ (wichtig zur Risikoberechnung)
- CBAVD (CAVD) Diagnostik (Atypische CF, männliche Infertilität) (*CFTR*-Gen)
- Ethnische Herkunft des Patienten \_\_\_\_\_ (wichtig zur Risikoberechnung)
- inkl. Karyotypisierung
- 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)
- Leri-Weill Syndrom / Kleinwuchs (*SHOX*-Gen) #
- Pelizäus-Merzbacher-Erkrankung (*PLP1*-Gen) #
- Prader-Willi Syndrom
- inkl. Karyotypisierung
- Pulmonal-Arterielle Hypertonie (PAH)<sup>1</sup> / Osler-Rendu-Weber Syndrom (HHT; Hereditäre Hämorrhagische Teleangiektasie)<sup>2</sup> / Pulmonal Venen-Okklusive Erkrankung (PVOD)<sup>3</sup> (MGPS)
- Variantenscreening in Hauptgenen: *BMPR2*<sup>1,2</sup>, *ACVRL1(ALK1)*<sup>-1,2</sup>, *EIF2AK4*<sup>1,3</sup>, *ENG*-Gen<sup>1,2</sup> inkl. MLPA (*BMPR2*-, *ACVRL1(ALK1)*-, *ENG*-Gen)
- Erweiterte Variantenscreening: *ABCC8*<sup>-1</sup>, *AQP1*<sup>-1</sup>, *ATPA13A3*<sup>-1</sup>, *BMPR1B*<sup>-1</sup>, *CAV1*<sup>-1</sup>, *GDF2 (BMP9)*<sup>-1,2</sup>, *KCNA5*<sup>-1</sup>, *KCNK3*<sup>-1</sup>, *KDR*<sup>-1</sup>, *KLF2*<sup>-1</sup>, *SMAD4*<sup>-1,2</sup>, *SMAD9*<sup>-1</sup>, *SOX17*<sup>-1</sup>, *TBX4*-Gen<sup>1</sup>
- Rett-Syndrom (*MECP2*-Gen)
- 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

**Pharmakogenetik:**

- Testung auf folgende klinisch relevante Varianten im *DPYD*-Gen bei (geplanter) 5-Fluorouracil (5-FU)-Chemotherapie: c.1679T>G (\*13), c.1905+1G>A (\*2A, Exon 14-Skipping), c.1236G>A (HapB3), c.2846A>T) #

#) die mit # gekennzeichneten Verfahren sind nicht akkreditiert

**Neurotransmitter- und Pterinderfekte**

- Tyrosin Hydroxylase Mangel (*TH*-Gen) #
- Aromatische L-Aminosäure Decarboxylase Mangel (*DDC*-Gen) #
- GTP Cyclohydrolase I Mangel ( $BH_4$ -Mangel) (*GCH1*-Gen) #
- 6-Pyruvoyl-Tetrahydropterin Synthetase Mangel ( $BH_4$ -Mangel) (*PTS*-Gen) #
- Sepiapterin Reduktase Mangel ( $BH_4$ -Mangel) (*SPR*-Gen) #
- Dihydropteridin Reduktase Mangel ( $BH_4$ -Mangel) (*QDPR*-Gen) #

**Stoffwechselerkrankungen:**

- Adrenogenitales Syndrom (21-Hydroxylase-Mangel; AGS) (*CYP21A2*-Gen)
- Glutarazidurie Typ I (*GCDH*-Gen)
- Homocystinurie (*CBS*-Gen) #
- LCHAD-Mangel (*HADHA*-Gen) #
- MCAD-Mangel (*ACADM*-Gen)
- Ornithin-Transcarbamylasemangel (*OTC*-Gen)
- Phenylketonurie/Hyperphenylalaninämie (*PAH*-Gen)
- Hyperphenylalaninämie (*DNAJC12*-Gen) #
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (*DHCR7*-Gen)
- Methylmalonazidurie (*MUT*-Gen) #
- Methylglutaconazidurie Typ 1 (*AUH*-Gen) #
- Morbus Fabry (*GLA*-Gen) #
- Phosphoenolpyruvat-Carboxykinase 1-Defizienz (*PCK1*-Gen) #

**Hereditäre Tumorerkrankungen:**

Differentialdiagnostischer Test

Prädiktiver Test/ Testung auf (wahrsch.) pathogene Varianten: (Bitte wenn möglich Befundkopie beilegen)

Autosomal Rezessive Adenomatöse Polyposis (MAP)

- Vollständiges Variantenscreening im *MUTYH*-Gen

Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP)

- Vollständiges Variantenscreening im *APC*-Gen inkl. MLPA
- Nachweis/Ausschluss einer familiären (wahrsch.) pathogenen Variante (Bitte wenn möglich Befundkopie beilegen)

Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (MGPS)

- Vollständiges Variantenscreening im *BRCA1*-, *BRCA2*-, *RAD51C*-, *RAD51D*-, *CHEK2*-, *PALB2*-, *ATM*-, *BRIP1*-, *BARD1*-, *CDH1*- und *TP53*-Gen, inkl. MLPA (*BRCA1*- und *BRCA2*-Gen)
- Vollständiges Variantenscreening im *BRCA1*-, *BRCA2*-, *RAD51C*-, *RAD51D*-, *CHEK2*-, *PALB2*-, *ATM*-, *BRIP1*, *BARD1*-, und *CDH1*-Gen inkl. MLPA (*BRCA1*- und *BRCA2*-Gen)
- Vollständiges Variantenscreening im *BRCA1*- und *BRCA2*-Gen, inkl. MLPA (*BRCA1*- und *BRCA2*-Gen)
- Nachweis/Ausschluss einer familiären (wahrsch.) pathogenen Variante (Bitte wenn möglich Befundkopie beilegen)

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

Vor molekularer Diagnostik sollte MSI- / Immunohistochem. Analyse erfolgt sein. (Bitte wenn möglich Befundkopie beilegen)

- Vollständiges Variantenscreening im *MLH1*-Gen inkl. MLPA
- Vollständiges Variantenscreening im *MSH2*-Gen inkl. MLPA
- Vollständiges Variantenscreening im *MSH6*-Gen inkl. MLPA
- Nachweis/Ausschluss einer familiären (wahrsch.) pathogenen Variante (Bitte wenn möglich Befundkopie beilegen)

Multiple Endokrine Neoplasie Typ1 (*MEN1*) #

- Vollständiges Variantenscreening im *MEN1*-Gen inkl. MLPA
- Nachweis/Ausschluss einer familiären (wahrsch.) pathogenen Variante (Bitte wenn möglich Befundkopie beilegen)

Multiple Endokrine Neoplasie Typ2 (*MEN2*) #

- Variantenscreening im *RET*-Gen
- Nachweis/Ausschluss einer familiären (wahrsch.) pathogenen Variante (Bitte wenn möglich Befundkopie beilegen)

Tuberöse Sklerose (*TSC*) #

- Vollständiges Variantenscreening im *TSC1*- und *TSC2*-Gen inkl. MLPA
- Nachweis/Ausschluss einer familiären (wahrsch.) pathogenen Variante (Bitte wenn möglich Befundkopie beilegen)

#) die mit # gekennzeichneten Verfahren sind nicht akkreditiert

**Material: 5-10 ml EDTA-Blut (3-5 ml bei Kleinkindern) oder DNA**

(für eine Karyotypisierung bitte zusätzlich 3-5 ml  $NH_4$  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**

