



Institut für Humangenetik
Im Neuenheimer Feld 366
69120 Heidelberg

Prof. Dr. med. C. Schaaf
Ärztlicher Direktor

Labor für Molekulargenetische Diagnostik
Laborleitung: Dr. rer. nat. K. Hinderhofer
Tel.: 06221-56-39568

Allgemeine Auskünfte: Befundsekretariat
Tel: 06221-56-32484 / Fax: 06221-56-5091
E-mail: humangen.diagnostik@med.uni-heidelberg.de



Anforderungsschein Molekulargenetik

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

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

Für Selbstzahler / Kassenpatienten ohne Ü-Schein / Privatpatienten:
 Mir ist bewusst, dass ich für die anfallenden Kosten selbst aufkommen muss und ich erkläre mich ausdrücklich bereit die anfallenden Kosten zu bezahlen. Datum:.....Unterschrift:.....
 Ich habe bei meiner Krankenkasse die Kostenübernahme geklärt: Datum:.....Unterschrift:.....

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

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	Verwandschaft	Erkrankt?
_____	_____	Mutter	_____
_____	_____	Vater	_____
_____	_____	weitere(s) Kind(er)	_____

Name des Arztes:..... **Tel.Nr.:**.....
 (Druckbuchstaben)

.....

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

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

Patienteneinwilligungserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse (gemäß GenDG)	
<p>Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient 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>Bitte lesen Sie den nachfolgenden Text und bestätigen durch Ihre Unterschrift Ihre Einwilligung und kreuzen Sie die für Sie zutreffenden Antworten an.</p>	<p>Name:</p> <p>Geb.:.....</p> <p>Adresse:</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 Array Diagnostik, einer NGS-basierten Multi Gen Panel Sequenzierung (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>Ort, Datum</p>	<p>Unterschrift der Patientin / des Patienten / des gesetzlichen Vertreters</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 NH₄Heparinblutprobe 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)¹ / Osler-Rendu-Weber Syndrom (HHT; Hereditäre Hämorrhagische Teleangiektasie)² / Pulmonal Venen-Okklusive Erkrankung (PVOD)³ (MGPS)
 - Variantenscreening in Hauptgenen: *BMPR2*^{1,2}, *ACVRL1(ALK1)*^{1,2}, *EIF2AK4*^{1,3}, *ENG*-Gen^{1,2} inkl. MLPA (*BMPR2*-, *ACVRL1(ALK1)*-, *ENG*-Gen)
 - Erweiterte Variantenscreening: *ABCC8*¹, *AQP1*¹, *ATPA13A3*¹, *BMPR1B*¹, *CAV1*¹, *GDF2 (BMP9)*^{1,2}, *KCNA5*¹, *KCNK3*¹, *KDR*¹, *KLF2*¹, *SMAD4*^{1,2}, *SMAD9*¹, *SOX17*¹, *TBX4*-Gen¹
- 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 Pterindefekte

- Tyrosin Hydroxylase Mangel (*TH*-Gen) #
- Aromatische L-Aminosäure Decarboxylase Mangel (*DDC*-Gen) #
- GTP Cyclohydrolase I Mangel (BH₄-Mangel) (*GCH1*-Gen) #
- 6-Pyruvoyl-Tetrahydropterin Synthetase Mangel (BH₄-Mangel) (*PTS*-Gen) #
- Sepiapterin Reduktase Mangel (BH₄-Mangel) (*SPR*-Gen) #
- Dihydropteridin Reduktase Mangel (BH₄-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) #

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 NH₄ 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**

Nur für Privatpatienten

Einverständniserklärung des Patienten zur gemeinsamen Abrechnung nach GOÄ

Ich bin einverstanden mit der Weitergabe von personenbezogenen Gesundheitsdaten (Anschrift, Geburtsdatum, Kostenträger, Diagnosen und erbrachte Leistungen) zum Zwecke der gemeinsamen Abrechnung privat- bzw. wahlärztlicher Leistungen und Laborleistungen an die unimed Abrechnungsservice für Kliniken und Chefärzte GmbH, Michael-Uwer-Straße 17 - 19, 66687 Wadern, kurz unimed, sowie der dortigen Verarbeitung und Speicherung.

unimed ist berechtigt, die Forderung im eigenen Namen geltend zu machen und einzuziehen, registrierte Rechtsdienstleister mit der Geltendmachung überfälliger Forderungen zu beauftragen sowie Bonitätsauskünfte bei Auskunfteien einzuholen.

Ich erteile meine Einwilligung freiwillig und bin darüber informiert, dass eine Behandlung nicht von der Erteilung abhängig ist. Die Einwilligung erspart dem Universitätsklinikum Heidelberg erheblichen Mehraufwand bei der Abrechnung erbrachter Leistungen. Die dadurch freiwerdenden Kapazitäten helfen das Leistungsangebot des Klinikums zu verbessern.

Mit Erteilung der Einwilligung in die Datenweitergabe entbinde ich die Mitarbeiter des Universitätsklinikums Heidelberg gegenüber unimed ausdrücklich von ihrer 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. Weitere Informationen zum Datenschutz erhalten Sie unter www.unimed.de

Ich kann meine Einwilligung jederzeit widerrufen. Durch den Widerruf der Einwilligung wird die Rechtmäßigkeit der bis zum Widerruf erfolgten Verarbeitung nicht berührt. Nach erteiltem Widerruf dürfen die Daten von unimed nicht weiterverarbeitet werden.

Ich bestätige, die Information zur Datenverarbeitung erhalten zu haben und stimme der Weitergabe meiner Daten an die unimed GmbH zu.

.....
Ort, Datum

.....
**Unterschrift der Patientin / des Patienten/
des gesetzlichen Vertreters**

.....
Name in Druckbuchstaben