



Institut für Humangenetik
Im Neuenheimer Feld 366
69120 Heidelberg

Prof. Dr. med. Claus R. Bartram
Ärztlicher Direktor

Allgemeine Auskünfte: Befundsekretariat

Tel: 06221-56-36879/ Fax: 06221-56-5091
E-mail: humangen.diagnostik@med.uni-heidelberg.de

*Durch die DAkkS nach DIN EN ISO 15189 akkreditiert.
Die Akkreditierung gilt nur für den in der Urkundenanlage
(D-ML-13060-03-00) aufgeführten Akkreditierungsumfang*

Labor für Molekulargenetische Diagnostik

Laborleitung: Dr. rer. nat. K. Hinderhofer: Tel.: 06221-56-39568

Erbliche Tumordiagnostik

Dr. rer. nat. C. Sutter: Tel.: 06221-56-39567

Leukämie/MRD

Dr. phil. nat. R. Köhler Tel.: 06221-56-5159

Labor für Cytogenetische Diagnostik

Prof. Dr. rer. nat. J. W. G. Janssen: Tel.: 06221-56-39571

Labor für Molekular-Cytogenetische Diagnostik

Prof. Dr. sc. hum. A. Jauch: Tel.: 06221-56-5407

Anforderungsschein Molekulargenetik

Anbei Material von: <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich Entnahme am: Name: Vorname: Geb.: Adresse:	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

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)	_____

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

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

Anforderung siehe nächste Seiten

Bitte Patienteneinwilligungserklärung beachten!

Erläuterungen zu Ziel und Aussagekraft einer genetischen Analyse finden sie in unserem Patienteninformationsblatt!

Patienteneinwilligungserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse (gemäß GenDG)

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.

Bitte lesen Sie den nachfolgenden Text und bestätigen durch Ihre Unterschrift Ihre Einwilligung und kreuzen Sie die für Sie zutreffenden Antworten an.

Name:

Geb.:

Adresse:

.....

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.

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:

.....

Eine Weiterleitung der Untersuchungsergebnisse an mitbehandelnde Ärzte bedarf Ihrer Einwilligung.

Ich willige in die Weiterleitung der Untersuchungsergebnisse an meine/n mitbehandelnden Arzt/Ärzte ein:

Ggf. Arzt benennen:.....

- ja
- nein

Ich wünsche Informationen über **Zusatzbefunde**, die im Zusammenhang mit einer **Array Diagnostik** oder **Multi Gen Panel Sequenzierung (MGPS)** aufgetreten sind (siehe dazu die Erläuterungen in unserem Patienteninformationsblatt).

- ja
- nein

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.

Ich willige in die Aufbewahrung des Probenmaterials für Ergebnisüberprüfung, für zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten für die oben genannte Fragestellung und zur Qualitätssicherung ein.

- ja
- nein

Des Weiteren stellt überschüssiges Untersuchungsmaterial eine wichtige Quelle für Forschungs- und Entwicklungsarbeit auf dem Gebiet der medizinisch-genetischen Diagnostik dar.

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 pseudonymisiert, dass eine nachträgliche Zuordnung zu einer Person durch Dritte ausgeschlossen ist.

- ja
- nein

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.

Ich willige in die Aufbewahrung meiner Daten und Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist hinaus ein, um nachfolgende Untersuchungen in meiner Familie zu ermöglichen.

- ja
- nein

.....
Ort, Datum

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

Gewünschte Untersuchung bitte ankreuzen:

- Asservierung von DNA**
- Array Diagnostik** (Genomweiter Nachweis von Deletionen und Duplikationen)
 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.
 Bei Einbeziehung der Eltern oder ggf. weiterer Kinder jeweils eine eigene Einwilligungserklärung und einen Überweisungsschein beilegen.

- MLPA zur Bestätigung von Array-Befunden ***

- Präimplantationsdiagnostik (PID)**
 - Suche nach informativen genetischen Markern und Etablierung eines familienspezifischen Testsystems
 - Austestung des familienspezifischen Testsystems an Einzelzellen des Paares (Leukozyten)

Wir bitten um Vorankündigung

Neuropädiatrie und weitere Krankheitsbilder:

- Angelman Syndrom
 - inkl. Karyotypisierung
- Azoospermie (AZF) *
 - inkl. Karyotypisierung
- Huntington - Erkrankung (Bestimmung Repeatlänge im *HTT*-Gen)
 - Differentialdiagnostischer Test
 - Präsymptomatischer Test (vorherige genetische Beratung obligatorisch)
- 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)
- Leri-Weill Syndrom / Kleinwuchs (*SHOX*-Gen)*
- Nephrotisches Syndrom
 - Nephrin (*NPHS1*-Gen)
 - Podocin (*NPHS2*-Gen)
 - Wilms-Tumor (*WT1*-Gen) nur Exon 8 und 9
- 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 Veno-Okklusive Erkrankung (PVOD)³ (MGPS)*
 - Mutationssuche in Hauptgenen: *BMPR2*^{-1,2}, *ACVRL1(ALK1)*^{-1,2}, *EIF2AK4*^{-1,3}, *ENG*-Gen^{1,2}
 inkl. MLPA (*BMPR2*-, *ACVRL1(ALK1)*-, *ENG*-Gen)
 - Erweiterte Mutationssuche: *AQP1*⁻¹, *ATPA13A3*⁻¹, *BMPR1B*⁻¹, *CAV1*⁻¹, *GDF2 (BMP9)*^{-1,2}, *KCNA5*⁻¹, *KCNK3*⁻¹, *KLF2*⁻¹, *SMAD4*^{-1,2}, *SMAD9*⁻¹, *SOX17*⁻¹, *TBX4*-Gen¹
- Rett-Syndrom (*MECP2*-Gen)
- Uniparentale Disomie / Mikrosatellitenanalyse
 - UPD Chromosom 7
 - UPD Chromosom 14
 - UPD Chromosom 15
 - UPD Chromosom X
- X-Inaktivierung (Humara (*AR*), *PCSK1N*, *ZDHHC15*, *SLITRK4*, je nach Informativität) *

Bitte Blutproben von Patient **und** Eltern einsenden

Neurotransmitter- und Pterindefekte

- Tyrosin Hydroxylase Mangel (*TH*-Gen) *
- Aromatische L-Aminosäure Decarboxylase Mangel (*DDC*-Gen) *

*) die mit Sternchen gekennzeichneten Verfahren sind nicht akkreditiert

- 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, Mutation E510Q (*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/ Mutationstestung: (Bitte Kopie des Originalbefundes beilegen)

Autosomal Rezessive Adenomatöse Polyposis (MAP)

- Vollständige Mutationssuche im *MUTYH*-Gen

Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP)

- Vollständige Mutationssuche im *APC*-Gen inkl. MLPA
- Nachweis/Ausschluss einer familiären Mutation

Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (MGPS)

- Vollständige Mutationssuche im *BRCA1*-, *BRCA2*-, *RAD51C*-, *RAD51D*-, *CHEK2*-, *PALB2*-, *ATM*-, *BRIP1*-, *CDH1*- und *TP53*-Gen, inkl. MLPA (*BRCA1*- und *BRCA2*-Gen)
- Vollständige Mutationssuche im *BRCA1*-, *BRCA2*-, *RAD51C*-, *RAD51D*-, *CHEK2*-, *PALB2*-, *ATM*-, *BRIP1* und *CDH1*-Gen inkl. MLPA (*BRCA1*- und *BRCA2*-Gen)
- Vollständige Mutationssuche im *BRCA1*- und *BRCA2*-Gen, inkl. MLPA (*BRCA1*- und *BRCA2*-Gen)
- Nachweis/Ausschluss einer familiären Mutation

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

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

(Bitte wenn möglich Befundkopie beilegen)

- Vollständige Mutationssuche im *MLH1*-Gen inkl. MLPA
- Vollständige Mutationssuche im *MSH2*-Gen inkl. MLPA
- Vollständige Mutationssuche im *MSH6*-Gen inkl. MLPA
- Nachweis/Ausschluss einer familiären Mutation

Multiple Endokrine Neoplasie Typ1 (*MEN1*) *

- Vollständige Mutationssuche im *MEN1*-(*Menin*)-Gen inkl. MLPA
- Nachweis/Ausschluss einer familiären Mutation

Multiple Endokrine Neoplasie Typ2 (*MEN2*) *

- Mutationssuche im *RET*-Gen
- Nachweis/Ausschluss einer familiären Mutation

Tuberöse Sklerose (*TSC*)

- Vollständige Mutationssuche im *TSC1*- und *TSC2*-Gen inkl. MLPA
- Nachweis/Ausschluss einer familiären Mutation

*) die mit Sternchen 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.

Material bitte ungekühlt senden an:

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

**Weitere Untersuchungsdiagnostik:
siehe Anforderungsscheine**

**„Cytogenetik und Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) Diagnostik“ oder
„Leukämien und Lymphoproliferative Erkrankungen“**