

Geschlecht weiblich männlich divers unbestimmt unbekannt

Ethnizität _____

Anforderungsbogen Einzelgene und Genpanels

Untersuchungsmaterial

- EDTA-Blut (Menge: 2-5 ml)
- Sonstiges _____
- Entnahmedatum _____
- Eilige Probe, Grund _____



Adresse/ Stempel Einsender

Name, Vorname _____

Adresse _____

PLZ/ Ort _____

Kostenträger

- GKV (Laborschein 10 mit Diagnose/ ICD 10) Stationär (Rechnung an Klinik)
- PKV (Kostenübernahmeerklärung erforderlich) ASV-Patient/in
- IGeL (Kostenübernahmeerklärung erforderlich)

- diagnostisch**, Patient/in ist betroffen
- prädiktiv**, Patient/in ist nicht betroffen
(nur nach genetischer Beratung möglich)
- Indexpatient hat folgende Genveränderung/en

Gen/e _____

(bitte molekulargenetische Befunde des Indexpatienten beilegen)

Indikation – Diagnose/ Verdacht

MOLEKULARGENETIK*

BINDEGEWEBSERKRANKUNGEN

- Ehlers-Danlos-Syndrom, Vaskulärer Typ (*COL3A1*)
- Ehlers-Danlos-Syndrom, Klassischer Typ (*COL5A1, COL5A2, COL1A1*)
- Loeys-Dietz-Syndrom (Panel < 25 kb)
- Marfan-Syndrom und Typ1-Fibrillinopathie (*FBN1, TGFBFR1, TGFBFR2*)
- Osteogenesis imperfecta Typ I-IV (*COL1A1, COL1A2*)
- Thorakale Aortenerweiterung/ Aortendissektion (TAAD) (*ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFBFR1, TGFBFR2, TGFB2*)

ENTWICKLUNGSSTÖRUNGEN

- Angelman-Syndrom (*UBE3A*)
- Cardio-Fazio-Cutanes-Syndrom (CFC) (*BRAF, MAP2K1, MAP2K2, KRAS*)
- Cornelia De Lange-Syndrom (Panel < 25 kb)
- Costello-Syndrom (*HRAS*)
- Hydrops Fetalis (pränatal, Panel < 25 kb)
- Legius-Syndrom (*SPRED1*)
- Leopard-Syndrom (*PTPN11, RAF1, B-RAF, MAP2K1*)
- Noonan-Syndrom (GKV-Versicherte 1. Stufe) (*PTPN11*)
- Noonan-Syndrom (GKV-Versicherte 2. Stufe) (*SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS*)
- Noonan-Syndrom (PKV-Versicherte) (*PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, BRAF, NRAS, CBL, RRAS, SOS2, RASA2, SHOC2, LZTR1*)
- Prader-Willi-Syndrom (*SNRPN*)
- RASopathien (Panel < 25 kb)

- Rett-Syndrom (*MECP2*)
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (*DHCR7*)
- Sotos-Syndrom (*NSD1*)
- Whole Exome Sequencing (WES)
- Exom-Analyse (Single)**
- Exom-Analyse (Trio)**

EPILEPSIEN (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)

- Benigne familiäre neonatale und frühkindliche Epilepsie (Panel < 25 kb)
- Fiebergebundene Anfälle/ GEFS+ (Panel < 25 kb)
- Fokale Epilepsie (Panel < 25 kb)
- Frühkindliche männliche epileptische Enzephalopathie (Panel < 25 kb)
- Frühkindliche weibliche epileptische Enzephalopathie (Panel < 25 kb)
- Nächtliche Frontallappenepilepsie (Panel < 25 kb)
- Whole Exome Sequencing (WES)
- Exom-Analyse (Single)**
- Exom-Analyse (Trio)**

FIEBERSYNDROME

- Cryopyrin-assoziiertes periodisches Syndrom (CAPS; Muckle-Wells-Syndrom, CINCA, FCU) (*NLRP3*)
- Fiebersyndrome, familiär (Panel < 25 kb)
- Hyper-IgD-Syndrom (*MVK*)
- Mittelmeerfieber, familiär (FMF) (*MEFV*)
- Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS) (*TNFRSF1A*)



HERZERKRANKUNGEN (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)

Arrhythmogene Erkrankungen (Panel < 25 kb)

- Brugada-Syndrom
- Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)
- Long-QT-Syndrom
- Short-QT-Syndrom

Kardiomyopathien (Panel < 25 kb)

- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM)
- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)
- Non-compaction Kardiomyopathie (NCCM)

RASopathien

- Cardio-Fazio-Cutanes-Syndrom (CFC) (*BRAF, MAP2K1, MAP2K2, KRAS*)
- Costello-Syndrom (*HRAS*)
- Legius-Syndrom (*SPRED1*)
- Leopard-Syndrom (*PTPN11, RAF1, BRAF, MAP2K1*)
- Neurofibromatose Typ 1 (*NF1*)
- Noonan-Syndrom (GKV-Patient/in 1. Stufe) (*PTPN11*)
- Noonan-Syndrom (GKV-Patient/in 2. Stufe) (*SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS*)
- Noonan-Syndrom (PKV-Patient/in) (*PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, BRAF, NRAS, CBL, RRAS, SOS2, RASA2, SHOC2, LZTR1*)
- RASopathien (Panel < 25 kb)

- Whole Exome Sequencing (WES/ Single)**

HÖRSTÖRUNGEN

- Pendred-Syndrom (*SLC26A4*)
- Sensorineurale Schwerhörigkeit (*GJB2/ Cx26, GJB6/ Cx30*)

MUSKELERKRANKUNGEN

- Muskeldystrophie Typ Duchenne/ Becker (*DMD*)
- Spinale Muskelatrophie (proximal; nur Deletionsanalyse) (*SMN1, SMN2*)

NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN

- Ataxia Teleangiectasia (*ATM*)
- Chorea Huntington (CAG-Repeat) (*HTT*)
- Morbus Fabry (*GLA*)
- Neuropathie, hereditäre mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP) (*PMP22*)
- Neuropathie, hereditäre motorische und sensorische (HMSN1A, CMT1A) (*PMP22*)
- Paraplegie, hereditäre spastische autosomal dominante (HSP) (*ATL1/ SPG3, SPAST/ SPG4*)

NIERENERKRANKUNGEN (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)

- Alport-Syndrom (TBNM) (*COL4A5, COL4A3, COL4A4*)
- Alström-Syndrom (*ALMS1*)
- Autosomal dominante zystische Nierenerkrankung (*DNAJB11, GANAB, PKD1, PKD2*, ggf weitere Gene, Panel < 25 kb)
- Autosomal rezessive zystische Nierenerkrankung (Panel < 25 kb)
- Bardet-Biedl-Syndrom (Panel < 25 kb)
- Bartter-Syndrom (Panel < 25 kb)
- Fokale segmentale Glomerulosklerose (FSGS) (Panel < 25 kb)
- Gitelman-Syndrom (Panel < 25 kb)
- Jonbert-Syndrom (Panel < 25 kb)
- Meckel-Gruber-Syndrom (Panel < 25 kb)
- Nephrolithiasis (Panel < 25 kb)
- Nephronophthise (Panel < 25 kb)
- Nephrotisches Syndrom (Panel < 25 kb)
- Renale Dysplasie, renale Agenesie, CAKUT (Panel < 25 kb)
- Renaler Diabetes insipidus (Panel < 25 kb)
- Senior-Loken-Syndrom (Panel < 25 kb)
- Whole Exome Sequencing (WES/ Single)**

PHARMAKOGENETIK (IGEL)

- 5-FU-Toxizität/ *DPYD*-Genotypisierung (*DPYD*)
- Medikamentenunverträglichkeit (*Cytochrom P450, CYP2D6, CYP2C9, CYP2C19*)
- Statin-Toxizität/ Unverträglichkeit (*SLCO1B1*)
- Therapieresistenz Tamoxifen (*CYP2D6*)

RASOPATHIEN

- Cardio-Fazio-Cutanes-Syndrom (CFC) (*BRAF, MAP2K1, MAP2K2, KRAS*)
- Costello-Syndrom (*HRAS*)
- Legius-Syndrom (*SPRED1*)
- Leopard-Syndrom (*PTPN11, RAF1, BRAF, MAP2K1*)
- Neurofibromatose Typ 1 (*NF1*)
- Noonan-Syndrom (GKV-Patient/in 1. Stufe) (*PTPN11*)
- Noonan-Syndrom (GKV-Patient/in 2. Stufe) (*SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS*)
- Noonan-Syndrom (PKV-Patient/in) (*PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, BRAF, NRAS, CBL, RRAS, SOS2, RASA2, SHOC2, LZTR1*)
- RASopathien (Panel < 25 kb)

REPRODUKTIONSGENETIK (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)

- Adrenogenitales Syndrom (AGS) (*CYP21A2, CYP11B1*)
- Azoospermiefaktor (*AZF-Genregion*)
- CFTR-related disease (CBAVD) (*CFTR*) (CAVE: Ethnizität)
- Hypogonadotroper Hypogonadismus/ Kallmann-Syndrom (Panel < 25 kb)
- Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POF) (Panel < 25 kb)
- Thrombophilie (*Faktor II-G20210A, Faktor V-R506Q (Leiden), MTHFR-C677T*)



SKELLETTERKRANKUNGEN

- Achondroplasie (ACH) (*FGFR3*)
- Craniosynostosen (Apert-Syndrom, Morbus Crouzon, Pfeiffer-Syndrom u.a.) (*FGFR1, FGFR2, FGFR3*)
- Hypochondroplasie (*FGFR3*)
- Osteogenesis imperfecta Typ I-IV (*COL1A1, COL1A2*)
- SHOX-Haploinsuffizienz (*SHOX*)
- Sotos-Syndrom (*NSD1*)
- Thanatophore Dysplasie (TD) (*FGFR3*)

STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

- Adrenogenitales Syndrom (AGS) (*CYP21A2, CYP11B1*)
- Alpha-1-Antitrypsinmangel (*SERPINA1*)
- Crigler-Najjar-Syndrom Typ I und II (*UGT1A1*)
- Cystische Fibrose, Mukoviszidose (*CFTR*) (CAVE: Ethnizität)
- Dysbetalipoproteinämie (*APOE*)
- Hypercholesterinämie, familiär (*LDLR, PCSK9, APOB*)
- Hypertriglyceridämie (*LPL, APOC2, APOC3, APOA5, CREB3L3, GPD1, GPIHBP1, LMF1*)
- Mody Typ 1-6, 10, 12, 13 (Basis-Panel 14,5 kb)
- Mody Typ 7, 9, 11, 14 (Panel 8,5 kb)
- Morbus Fabry (*GLA*)
- Morbus Meulengracht/ Morbus Gilbert (TA-Repeat) (*UGT1A*)
- Morbus Wilson (*ATP7B*)
- Pankreatitis (hereditär) (*CFTR, PRSS1, SPINK*)
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (*DHCR7*)

TUMORERKRANKUNGEN (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)

- Ataxia Teleangiectasia (*ATM*)
- BRCA-Diagnostik vor Olaparib (*BRCA1, BRCA2*)
- Brust- und Eierstockkrebs, familiär (Fast-Track) (*BRCA1, BRCA2*)
- Brust- und Eierstockkrebs, familiär (*BRCA1, BRCA2, RAD51C, CHEK2, PALB2*)
- Brust- und Eierstockkrebs, familiär (weitere Gene) - nur nach Genehmigung - (*CDH1, RAD51D, TP53, ATM, STK11*)
- Cowden-Syndrom (*PTEN*)
- Eierstockkrebs, familiär (Panel < 25 kb)
- Familiäre adenomatöse Polyposis coli (FAP) (*APC, MUTYH*)
- Juvenile Polyposis (*BMPR1A, SMAD4*)
- Kolonkarzinom, familiär (HNPCC) (*MLH1, PMS2*)
- Kolonkarzinom, familiär (HNPCC) (*MSH2, MSH6, EPCAM*)
- Kolonkarzinom, familiär (HNPCC) (*MLH1, PMS2, MSH2, MSH6, EPCAM*)
- Kolonkarzinom mit Polyposis (Panel < 25 kb)
- Legius-Syndrom (*SPRED1*)
- Li-Fraumeni-Syndrom (*TP53*)
- Magenkarzinom (Panel < 25 kb)
- Melanom (Panel < 25 kb)
- Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (*MEN1*)
- Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (*RET*)
- Neurofibromatose Typ 1 (*NF1*)
- Neurofibromatose Typ 2 (*NF2*)
- Pankreaskarzinom (Panel < 25 kb)
- Peutz-Jeghers-Syndrom (*STK11*)
- PTEN*-assoziierte Erkrankungen (*PTEN*)
- Schwannomatose (*LZTR1, SMARCB1*)
- Tuberöse Sklerose (*TSC1, TSC2*)

SONSTIGES (< 25 KB KODIERENDE SEQUENZ)

- Folgende Gene _____
- _____
- _____
- _____
- _____
- _____

*Siehe ggf. aktualisierte Genliste im Leistungsverzeichnis der Homepage.

**Für WES-Analysen > 25 kb muss vor Untersuchungsbeginn eine Kostenübernahme durch die gesetzliche Krankenkasse bzw. eine private Kostenübernahme erfolgen.



Eigenanamnese

Wurden bereits genetische Untersuchungen durchgeführt? Wenn ja, bitte entsprechende/n Befund/e beilegen Ja Nein

Familienanamnese

Einwilligung zur genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) und der Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO)

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient, sehr geehrte Eltern/ Sorgeberechtigte,

nach Einschätzung Ihrer behandelnden Ärzte besteht die Möglichkeit, dass bei Ihnen/ Ihrem Kind eine genetische Veränderung (Mutation oder Variante) vorliegt, die bereits zu Krankheitszeichen geführt hat oder in Zukunft dazu führen könnte. Nach Vorgabe des GenDG darf die Untersuchung nur mit Ihrer nachfolgenden Einwilligungserklärung durchgeführt werden.

Mit Ihrer Unterschrift bestätigen Sie, dass

- Sie von Ihrem behandelnden Arzt über Aussage und Konsequenzen der o.g. Untersuchung umfassend aufgeklärt wurden und Sie diese Erklärungen verstanden haben.
- Sie vor der Einwilligung ausreichend Bedenkzeit zur Entscheidung für die geplanten Untersuchungen hatten.
- Ihnen bekannt ist, dass Sie Ihre Zustimmung jederzeit widerrufen und die Untersuchung abbrechen können (Recht auf Nichtwissen).
- Ihnen die Möglichkeit eines genetischen Beratungsgesprächs angeboten wurde.
- Sie mit der Entnahme des Probenmaterials für o.g. Untersuchung einverstanden sind.
- Sie mit den Datenschutzbedingungen der Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO) einverstanden sind.
- Alle Angaben, die Sie gemacht haben, sowie alle Ergebnisse der Untersuchung der ärztlichen Schweigepflicht und den gesetzlichen Vorgaben zum Datenschutz (DSGVO) unterliegen und ohne Ihre ausdrückliche schriftliche Zustimmung nicht an Dritte weitergegeben werden dürfen. Sie können diese Einwilligungserklärung oder Teile davon jederzeit und ohne Angabe von Gründen widerrufen.

Ich erkläre mich einverstanden mit (keine Auswahl wird als Ja gewertet)

- | | Nein |
|---|--------------------------|
| • der Aufbewahrung des Probenmaterials für weiterführende Untersuchungen zur Diagnosefindung, eventuellen Überprüfung der Ergebnisse oder Qualitätskontrolle. | <input type="checkbox"/> |
| • der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren. | <input type="checkbox"/> |
| • der Weiterleitung des Probenmaterials und des Untersuchungsauftrages an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor, falls die Untersuchung in unserem Labor nicht durchgeführt werden kann. | <input type="checkbox"/> |
| • der Befundmitteilung an meinen behandelnden Arzt bzw. weitere Ärzte. | <input type="checkbox"/> |
| • der Verwendung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern sowie der späteren Weitergabe der Befunde an folgende Familienmitglieder, falls ärztlich wichtig | <input type="checkbox"/> |
| • der Aufbewahrung, Eintragung und Verwendung des Untersuchungsmaterials und dessen Ergebnisse in pseudonymisierter Form zu wissenschaftlichen Zwecken. | <input type="checkbox"/> |

Bei umfassenden molekular(zyto)genetischen Untersuchungen (Array-CGH, NGS) können genetische Veränderungen festgestellt werden, die nicht im Zusammenhang mit dem ursprünglichen Untersuchungsauftrag stehen, jedoch eine klinische (Behandlungs-) Konsequenz und evtl. Therapierelevanz für Sie selbst, Ihre Nachkommen bzw. weitere Familienmitglieder haben können (sogenannte Nebenbefunde).

Über klinisch relevante Nebenbefunde (ACMG-Gene) möchte ich informiert werden.
(keine Auswahl wird als Nein gewertet)

Ja Nein

Ein Rechtsanspruch auf Nebenbefunde im Allgemeinen und deren Vollständigkeit besteht nicht. Bei pränatalen Untersuchungen und bei den Untersuchungen von nicht einwilligungsfähigen Personen ist die Mitteilung von Nebenbefunden ggf. nur eingeschränkt möglich (GenDG). Die erhobenen Nebenbefunde können zu einem späteren Zeitpunkt (nach Erreichen der Einverständnishaftigkeit der untersuchten Person, i.d.R. ab Erreichen der Volljährigkeit) angefordert werden.

Ort/ Datum

Unterschrift des/r Patienten/in bzw. des gesetzlichen Vertreters

Unterschrift der gemäß GenDG verantwortlichen ärztlichen Person