Institut für Humangenetik
Martinistraße 52, 20246 Hamburg

Direktor: Prof. Dr. med.Christian Kubisch

Kontakt Labor:
Telefon: +49 (0) 40 7410-52123
Fax: +49 (0) 40 7410-40254
molgendiag@uke.de

Auftrag und Einwilligung zur molekulargenetischen Diagnostik

Versand des Untersuchungsmaterials an uns bitte ausschließlich:

- beschriftet (Name/Geb.-Datum/ggfs. Barcode)
- inkl. aller benötigter Unterlagen / Angaben / Unterschriften

*Weitere Informationen zur Entnahme und zum Versand der Proben sowie zur geschätzten Untersuchungsdauer sind dem Primärproben-Handbuch auf der Homepage des IHG zu entnehmen. Bitte haben Sie Verständnis, dass wir alle Unterlagen **vor** Analysestart benötigen. Kostenvoranschläge können telefonisch unter 040-7410-54613 angefordert werden.*

Patientin / Patient

Geschlecht: ☐ w ☐ m ☐ d

.....
Nachname

.....
Vorname

.....
Geburtsdatum

Einsendende / verantwortliche ärztliche Person

Name und Adresse *(Bitte vollständig und leserlich für Befundversand!)*:

.....
Datum

.....
Name (in Druckbuchstaben)

[STEMPEL]

.....
Unterschrift

Untersuchungsmaterial (*Beschriftung mit Name/Geb.-Datum/Barcode!*)

☐ EDTA-Blut *(Erwachsene: 2,7 - 10 ml. Säuglinge/ Kleinkinder: 0,2 - 2,7 ml)*
☐ Wangenschleimhautzellen *(Tupfer mind. 2 h trocknen lassen)*
☐ Guthrie-Card *(unbehandelt oder mit Antikoagulantien versehen)*
☐ DNA, isoliert aus .....
(Konzentration mind. 30ng/µl, Mindestmenge für Panel-Analysen 300ng, für Panel- und MLPA-Analysen 1µg)
☐ Sonstiges Material: .....
(akzeptiertes Material s. Primärproben-Handbuch)

Entnahmedatum: ..... Uhrzeit: .....

Kostenträger / Kostenübernahme

Privat versichert *[bitte zusätzlich die „Dokumente zur Privatabrechnung" (s. Homepage) ausfüllen und eine Kostenübernahmeerklärung beilegen!]*

Rechnung: ☐ Einsender/in, Klinik
☐ Patient/in (Selbstzahler/in) [Kostenübernahme beilegen!]

Gesetzlich versichert

☐ ambulant *(Überweisungsschein Muster 10 im Original beilegen, Angabe von Diagnose und Auftrag sowie Stempel und Unterschrift zwingend erforderlich)*
☐ stationär – UKE intern *(Soarian-Anforderung für ILV einstellen)*
☐ stationär – UKE extern *(Rechnung an: _____)*
☐ § 116b SGB V ☐ ASV GIT ☐ ASV Gyn. Tumor

Einwilligungserklärung zur Durchführung einer genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

(Nicht Zutreffendes bitte streichen!)

Ich bin nach erfolgter Aufklärung und/oder genetischer Beratung damit einverstanden, dass bei

☐ mir ☐ meinem Kind ☐ der von mir betreuten Person

im Hinblick auf (**Diagnose/Fragestellung**): _____

die dafür erforderliche Blut- bzw. Gewebeentnahme erfolgt und eine genetische Untersuchung am Institut für Humangenetik des UKE oder einer kooperierenden Einrichtung durchgeführt wird. Nach Vorgaben des GenDG soll das **Untersuchungsmaterial** nach Abschluss der Analyse vernichtet werden. Es ist jedoch oftmals sinnvoll, verbleibendes Untersuchungsmaterial aufzubewahren. Ich überlasse dem Institut für Humangenetik des UKE nicht mehr benötigtes Untersuchungsmaterial für weiterführende Diagnostik, Qualitätssicherung, Lehre und wissenschaftliche Fragestellungen. Das GenDG sieht vor, dass **Ergebnisse** genetischer Analysen nach 10 Jahren vernichtet werden. Diese Informationen können u. U. jedoch auch später noch für Sie / Ihre Angehörigen von Bedeutung sein. Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden. Ich stimme einer anonymisierten Verwendung der Befunde für wissenschaftliche Zwecke zu. Für die Interpretation genetischer Daten ist es häufig notwendig, sich mit weiteren klinisch-tätigen Kollegen/-innen auszutauschen. Ich bin damit einverstanden, dass ein fachlicher- und **Datenaustausch** mit weiteren klinisch tätigen Kollegen/-innen bzw. die diesbezügliche Diskussion in interdisziplinären Fallkonferenzen / Boards stattfinden darf. Die Untersuchungsergebnisse dürfen von der veranlassenden ärztlichen Person folgenden weiteren Personen/Einrichtungen (z. B. Haus-/ Kinderarztpraxis) mitgeteilt bzw. weitergeleitet werden: _____.

Ich wünsche, dass mir Befunde, die nicht mit der ursprünglichen Fragestellung in Verbindung stehen (sog. **Zusatzbefunde**), mitgeteilt werden, wenn sich hieraus unmittelbare Konsequenzen für die medizinische Behandlung oder Vorbeugung für mich bzw. erhebliche genetische Risiken von Angehörigen ergeben können.

Mir ist bekannt, dass ich die gemachten Einwilligungen jederzeit ohne Angabe von Gründen oder persönliche Nachteile schriftlich widerrufen kann.

.....	.....	.....	.....
Ort, Datum	Unterschrift der Patientin/ des Patienten bzw. des (gesetzlichen) Vertreters	Unterschrift der Mutter*	Unterschrift des Vaters*

***Genetische Analysen bei Minderjährigen:** bei nur einer geleisteten Unterschrift obliegt die Verantwortung der Einholung / Bestätigung der Zustimmung des anderen Elternteils der verantwortlichen ärztlichen Person

Art und Umfang der Untersuchung

Bitte ggfs. vorhandene genetische Vorbefunde (Patient:in, Angehörige) beilegen!

Art der Untersuchung

☐ diagnostisch ☐ prädiktiv ☐ pränatal. SSW: .....

Umfang der Untersuchung

☐ Komplettanalyse *(gewünschte Analyten bitte auf S. 2-3 ankreuzen)*

☐ Untersuchung familiär bekannte Variante(n):

Gen: .....

Variante(n): .....

Fam. Voruntersuchung(en)

☐ ja, extern → **genetische Vorbefunde unbedingt beilegen!**

☐ ja, bei uns → unser Az: G...../.....

Name Indexpatient:in: .....

Verwandtschaftsbeziehung: .....

Fragestellung, klinische Angaben, ggfs. Stammbaum

Insb. bei NGS-Analysen möglichst vollständige Angaben zur klinischen Symptomatik.

Fragestellung/Indikation:

Weitere relevante Informationen/ Besonderheiten:

☐ Z. n. Stammzelltransplantation

☐ Elterliche Konsanguinität

☐ Genetisches Geschlecht abweichend von o. g. Geschlechtsangabe

☐ Sonstiges *(bitte ausführen)*:

Auftrag für Einzelgenanalysen per Sanger-Sequenzierung und/oder MLPA

Sofern nicht anders angegeben, erfolgt eine Sequenzanalyse des Analyten per Sanger-Sequenzierung.

Hörstörungen (DFNB1, DFNA3)[6]

Sensorineurale, nicht-syndromale

☐ *GJB2** (inkl. Deletionen im regulatorischen Bereich)

Neuromuskuläre Erkrankungen[6]

Muskeldystrophie Duchenne/Becker

☐ *DMD*-Analyse (per NGS und MLPA)

Spinale Muskelatrophie (SMA)

☐ CNV-Analyse *SMN1* und *SMN2* (per MLPA)

Leukodystrophien[4]

Adrenoleukodystrophie/Adrenomyeloneuropathie	☐ *ABCD1**
Morbus Krabbe	☐ *GALC**

ZNS-Fehlbildung, Intelligenzminderung[4]

Lowe-Syndrom	☐ *OCRL*

Skeletterkrankungen[6]

Hypophosphatasie	☐ *ALPL**

Imprinting-Erkrankungen[6]

Prader-Willi-Syndrom/Angelman-Syndrom

☐ Imprintingzentren, chromosomale Region 15q11-q13 (per MS-MLPA-Analyse)

Stoffwechselerkrankungen[5]

Lipidspeicherkrankheiten[4]

Mucolipidosen[4]

Typ II + III Alpha/Beta	☐ *GNPTAB*
Typ III Gamma	☐ *GNPTG*

Neuronale Ceroidlipofuszinosen (NCL)[4]

infantile Form (INCL, CLN1)	☐ *PPT1**
spät-infantile Form (LINCL, CLN2)	☐ *TPP1**
juvenile Form (JNCL, CLN3)	☐ *CLN3**

Lysosomale Speichererkrankungen[4]

Mucopolysaccharidosen (MPS)[4]

Typ I (Hurler, Hurler-Scheie, Scheie)	☐ *IDUA*
Typ II (Hunter)	☐ *IDS**
Typ IIIA (Sanfilippo A)	☐ *SGSH*
Typ IIIB (Sanfilippo B)	☐ *NAGLU*
Typ IIIC (Sanfilippo C)	☐ *HGSNAT*
Typ IVA (Morquio A)	☐ *GALNS*
Typ VI (Maroteaux-Lamy)	☐ *ARSB*
Typ VII (Sly)	☐ *GUSB*

Sphingolipidosen[4]

Morbus Fabry	☐ *GLA**

Sonstige[6]

Phenylalanin-Hydroxylase-Mangel	☐ *PAH**

Therapieplanung[5] (PARP-Inhibitor z.B.Olaparib s. S. 3)

Toxizität von 5-Fluorouracil[6]

☐ *DPYD*-Polymorphismen

Toxizität von Irinotecan[4]

☐ *UGT1A1*-*28-Genotypisierung

Toxizität von Mavacamten[4]

☐ *CYP2C19*-Polymorphismen

Dosisanpassung von Tacrolimus[4]

☐ *CYP3A5*-Polymorphismus

*: Es wird zusätzlich eine Kopienzahlanalyse per MLPA durchgeführt. MLPA an DNA aus Mundschleimhautzellen oder Guthrie-Cards ist ggfs. qualitativ nicht ausreichend.
[3]: Weitere Analysen / Gene dieser Erkrankungsgruppe siehe Abschnitt „NGS-basierte Analysen" (s. Seite 4).
[4, 5, 6]: Die Analyse ist aktuell [4] nicht / [5] partiell / [6] vollständig im Akkreditierungsumfang enthalten.

Auftrag für NGS-basierte Analysen

- *Für NGS-basierte Analysen bitte ausschließlich EDTA-Blut oder DNA aus Blut verschicken!*
- *Sofern nicht anders angegeben, erfolgt eine Sequenzanalyse der Analyten per NGS (Exom- oder Panel-Anreicherung)*
- *Die im jeweiligen Panel enthaltenen Gene entnehmen Sie bitte der Homepage des IHG*

Herz-, Gefäß-, Skelett- und Bindegewebserkrankungen[6]
(Exom-Anreicherung, teilw. MLPA verfügbar)

☐ Brugada-Syndrom[6]

☐ Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) *[vaskulär (Typ IV)]* [6]

☐ Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS)[6]
[dermal, klassisch, okulär, skelettal, vaskulär (Typ IV)]

☐ Herzrhythmusstörungen[6]
(ARVD/C, Brugada-, Long-QT-, Short-QT-Syndrom, CPVT)

☐ Kardiomyopathien[6]
(ARVD/C, dilatative, hypertrophe, non-compaction, restriktive Kardiomyopathien)

☐ Loeys-Dietz-Syndrom[6]

☐ Long-QT-Syndrom[6]

☐ Marfan-Syndrom und Typ I-Fibrillinopathien[6]

☐ RASopathien *(Noonan-, CFC- und Costello-Syndrom)* [6]

☐ Short-QT-Syndrom[6]

☐ Thorakales Aortenaneurysma und -dissektion (TAAD)[6]

Tumorerkrankungen und Polyposis-Syndrome[5]
(Panel-Anreicherung, inkl. NGS-basierter Kopienzahlanalyse)

☐ Therapieplanung: PARP-Inhibitor[6] (z.B. Olaparib)

☐ Brust- und Eierstockkrebs[6]

☐ Endometriumkarzinom[5]

☐ Pankreaskrebs[6]

☐ Prostatakrebs[6]

☐ Li-Fraumeni-/Li-Fraumeni-like Syndrom[6]

☐ Hereditäres, non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC; Lynch-Syndrom)[6]

☐ Tumorsyndrom mit Darmkrebs (bei fehlendem Hinweis auf HNPCC nach IHC und MSI-Testung)[5]
+ Sanger-Sequenzierung von *RPS20*

☐ Polyposis-Erkrankungen[5]
+ Sanger-Sequenzierung von *RNF43*

Neurofibromatosen und Schwannosen[4]
(Panel-Anreicherung, inkl. NGS-basierter Kopienzahlanalyse)

Neurofibromatose Typ 1 und Legius-Syndrom[4]

☐ *NF1*, SPRED1**

Neurofibromatose Typ 2 und Schwannomatosen[4]

☐ *NF2*, LZTR1, SMARCB1, SMARCE1*

Bitte beachten Sie ggfs. entsprechende Indikationskriterien.

**: Es steht (zusätzlich) eine MLPA-basierte Kopienzahlanalyse für diesen Analyten zur Verfügung*
[w]: dieses Gen wird aktuell nur bei weiblichen Personen untersucht
*[4, 5, 6]: Die Analyse ist aktuell [4] **nicht** / [5] **partiell** / [6] **vollständig** im Akkreditierungsumfang enthalten.*