

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 Instituts für Humangenetik des UKE 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: <input type="checkbox"/> w <input type="checkbox"/> m <input type="checkbox"/> d Nachname Vorname Geburtsdatum	Einsendende / verantwortliche ärztliche Person Name und Adresse (Bitte <u>vollständig</u> und <u>leserlich</u> für Befundversand!): Datum Name (in Druckbuchstaben) Unterschrift
Untersuchungsmaterial (Beschriftung mit Name/Geb.-Datum/Barcode!) <input type="checkbox"/> EDTA-Blut (Erwachsene: 2,7 - 10 ml. Säuglinge/ Kleinkinder: 0,2 - 2,7 ml) <input type="checkbox"/> Wangenschleimhautzellen (Tupfer mind. 2 h trocknen lassen) <input type="checkbox"/> Guthrie-Card (unbehandelt oder mit Antikoagulantien versehen) <input type="checkbox"/> DNA, isoliert aus (Konzentration mind. 30ng/µl, Mindestmenge für Panel-Analysen 300ng, für Panel- und MLPA-Analysen 1µg) <input type="checkbox"/> Sonstiges Material: (akzeptiertes Material s. Primärproben-Handbuch) Entnahmedatum: Uhrzeit:	Kostenträger / Kostenübernahme Privat versichert [bitte zusätzlich die „Dokumente zur Privatabrechnung“ (s. homepage) ausfüllen!] Rechnung an <input type="checkbox"/> Einsender/in, Klinik <input type="checkbox"/> Patient/in (Selbstzahler/in) Gesetzlich versichert <input type="checkbox"/> ambulant (Überweisungsschein Muster 10 <u>im Original</u> beilegen, Angabe von Diagnose und Auftrag sowie Stempel und Unterschrift zwingend erforderlich) <input type="checkbox"/> stationär – UKE intern (Soarian-Anforderung für ILV einstellen) <input type="checkbox"/> stationär – UKE extern (Rechnung an:) <input type="checkbox"/> § 116b SGB V <input type="checkbox"/> ASV GIT <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> mir <input type="checkbox"/> meinem Kind <input type="checkbox"/> 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 <i>Bitte ggfs. vorhandene genetische Vorbefunde (Patient:in, Angehörige) beilegen!</i> Art der Untersuchung <input type="checkbox"/> diagnostisch <input type="checkbox"/> prädiktiv <input type="checkbox"/> pränatal. SSW: Umfang der Untersuchung <input type="checkbox"/> Komplettanalyse (gewünschte Analyten bitte auf S. 2-3 ankreuzen) <input type="checkbox"/> Untersuchung familiär bekannte Variante(n): Gen: Variante(n): Fam. Voruntersuchung(en) <input type="checkbox"/> ja, extern → genetische Vorbefunde unbedingt beilegen! <input type="checkbox"/> ja, bei uns → unser Az: G...../..... Name Indexpatient:in: Verwandtschaftsbeziehung:	Fragestellung, klinische Angaben, ggfs. Stammbaum <i>Insb. bei NGS-Analysen möglichst vollständige Angaben zur klinischen Symptomatik.</i> Fragestellung/Indikation: Weitere relevante Informationen/ Besonderheiten: <input type="checkbox"/> Z. n. Stammzelltransplantation <input type="checkbox"/> Elterliche Konsanguinität <input type="checkbox"/> Genetisches Geschlecht abweichend von o. g. Geschlechtsangabe <input type="checkbox"/> Sonstiges (bitte ausführen):
---	---

Auftrag für Einzelgenanalysen per Sanger-Sequenzierung und/oder MLPA <i>Sofern nicht anders angegeben, erfolgt eine Sequenzanalyse des Analyten per Sanger-Sequenzierung.</i>	
Hörstörungen (DFNB1, DFNA3)⁶ Sensorineurale, nicht-syndromale <input type="checkbox"/> <i>GJB2*</i> (inkl. Deletionen im regulatorischen Bereich) Neuromuskuläre Erkrankungen⁵ Muskeldystrophie Duchenne/Becker⁴ <input type="checkbox"/> DMD-CNV-Analyse (per MLPA) <input type="checkbox"/> DMD-Sequenzierung (per NGS) Spinale Muskelatrophie (SMA)⁶ <input type="checkbox"/> CNV-Analyse <i>SMN1</i> und <i>SMN2</i> (per MLPA) Leukodystrophien⁴ Adrenoleukodystrophie/Adrenomyeloneuropathie <input type="checkbox"/> <i>ABCD1*</i> Morbus Krabbe <input type="checkbox"/> <i>GALC*</i> ZNS-Fehlbildung, Intelligenzminderung⁴ Lowe-Syndrom <input type="checkbox"/> <i>OCRL</i> MR m. Mikrozephalie u. pontocerebellärer Hypoplasie <input type="checkbox"/> <i>CASK</i> Pankreatitis⁴ Hereditäre Pankreatitis <input type="checkbox"/> <i>CTRC*</i> <input type="checkbox"/> <i>PRSS1*</i> <input type="checkbox"/> <i>SPINK1*</i> Skeletterkrankungen⁶ Hypophosphatasie <input type="checkbox"/> <i>ALPL*</i> Imprinting-Erkrankungen⁶ Prader-Willi-Syndrom/Angelman-Syndrom <input type="checkbox"/> Imprintingzentren, chromosomale Region 15q11-q13 (per MS-MLPA-Analyse)	Stoffwechselerkrankungen⁵ Lipidspeicherkrankheiten⁴ Mucopolysaccharidosen⁴ Typ II + III Alpha/Beta <input type="checkbox"/> <i>GNPTAB</i> Typ III Gamma <input type="checkbox"/> <i>GNPTG</i> Neuronale Ceroidlipofusinosen (NCL)⁴ infantile Form (INCL, CLN1) <input type="checkbox"/> <i>PPT1*</i> spät-infantile Form (LINCL, CLN2) <input type="checkbox"/> <i>TPP1*</i> juvenile Form (JNCL, CLN3) <input type="checkbox"/> <i>CLN3*</i> Lysosomale Speichererkrankungen⁴ Mucopolysaccharidosen (MPS)⁴ Typ I (Hurler, Hurler-Scheie, Scheie) <input type="checkbox"/> <i>IDUA</i> Typ II (Hunter) <input type="checkbox"/> <i>IDS*</i> Typ IIIA (Sanfilippo A) <input type="checkbox"/> <i>SGSH</i> Typ IIIB (Sanfilippo B) <input type="checkbox"/> <i>NAGLU</i> Typ IIIC (Sanfilippo C) <input type="checkbox"/> <i>HGSNAT</i> Typ IVA (Morquio A) <input type="checkbox"/> <i>GALNS</i> Typ VI (Maroteaux-Lamy) <input type="checkbox"/> <i>ARSB</i> Typ VII (Sly) <input type="checkbox"/> <i>GUSB</i> Sphingolipidosen⁴ Morbus Fabry <input type="checkbox"/> <i>GLA*</i> Sonstige⁶ Phenylalanin-Hydroxylase-Mangel <input type="checkbox"/> <i>PAH*</i>
Therapieplanung⁵	
Toxizität von 5-Fluorouracil⁶ <input type="checkbox"/> <i>DPYD</i> -Polymorphismen (per ARMS-PCR/FLA) Toxizität von Irinotecan⁴ <input type="checkbox"/> <i>UGT1A1</i> -*28-Genotypisierung (per PCR/FLA)	Toxizität von Mavacamten⁴ <input type="checkbox"/> <i>CYP2C19</i> -Polymorphismen PARP-Inhibitor Olaparib⁶ s. S. 3
<small> *: 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. </small>	

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)
- Innerhalb jeder Gengruppe können beliebige subsets (auch einzelne Gene) angefordert werden. **Dazu bitte nicht zu analysierende Gene streichen.**

Herz-, Gefäß-, Skelett- und Bindegewbserkrankungen⁴

(Exom-Anreicherung, keine NGS-basierte Kopienzahlanalyse, teilw. MLPA verfügbar)

Brugada-Syndrom⁴

☐ SCN5A

Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) [vaskulär (Typ IV)]⁴

☐ COL3A1*

Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS)⁴

[dermal, klassisch, okulär, skelettal, vaskulär (Typ IV)]

☐ ADAMTS2, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1*, COL5A1*, COL5A2, DSE, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469

Herzrhythmusstörungen⁴

(ARVD/C, Brugada-, Long-QT-, Short-QT-Syndrom, CPVT)

☐ CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, DES, DSC2*, DSG2*, DSP*, HCN4, JUP*, KCNE1*, KCNH2*, KCNJ2*, KCNQ1*, PKP2*, PLN, RYR2*, SCN5A, SLC4A3, TECRL, TMEM43, TRDN, TRPM4

Kardiomyopathien⁴

(ARVD/C, dilatative, hypertrophe, non-compaction, restriktive Kardiomyopathien)

☐ ACTC1, ACTN2, ALPK3, BAG3, CACNA1C, CSRP3, DES, DMD*, DSC2*, DSG2*, DSP*, FHOD3, FLNC, GLA*, JPH2, JUP*, KLHL24, LAMP2, LMNA, MIB1, MYBPC3*, MYH7*, MYL2, MYL3, NEXN, PKP2*, PLN, PRKAG2, RBM20, RYR2*, SCN5A, TAFAZIN, TMEM43, TNNC1, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, VCL

Long-QT-Syndrom⁴

☐ CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNH2*, KCNQ1*, SCN5A, TRDN

Marfan-Syndrom und Typ I-Fibrillinopathien⁴

☐ FBN1*, TGFB1*, TGFB2*

RASopathien (Noonan-, CFC- und Costello-Syndrom)⁴

☐ BRAF, CBL, CDC42, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2

Short-QT-Syndrom⁴

☐ KCNH2*, KCNJ2*, KCNQ1*, SLC4A3

Thorakales Aortenaneurysma und -dissektion (TAAD)⁴

☐ ACTA2, ARIH1, ASPH, BGN, CBS, COL1A1, COL2A1, COL3A1*, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBN1*, FBN2, FLNA, IPO8, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PMEPA1, PRKG1, SECISBP2, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4*, SMAD6, TGFB2, TGFB3*, TGFB1*, TGFB2*, THSD4

Tumorerkrankungen und Polyposis-Syndrome⁵

(Panel-Anreicherung, inkl. NGS-basierter Kopienzahlanalyse)

Therapieplanung: PARP-Inhibitor Olaparib⁶

☐ BRCA1*, BRCA2*

Brust- und Eierstockkrebs⁶

☐ ATM*, BARD1*, BRCA1*, BRCA2*, BRIP1*, CDH1*, CHEK2*, MLH1*, MSH2*, MSH6*, PALB2*, PMS2*, PTEN*, RAD51C*, RAD51D*, SMARCA4, STK11*, TP53*

Pankreaskrebs⁶

☐ ATM*, BRCA1*, BRCA2*, CDKN2A, CHEK2*, MLH1*, MSH2*, MSH6*, PALB2*, PMS2*, STK11*, TP53*

Prostatakrebs⁶

☐ ATM*, BRCA1*, BRCA2*, CHEK2*, HOXB13, MLH1*, MSH2*, MSH6*, PALB2*, PMS2*, TP53*

Li-Fraumeni-/Li-Fraumeni-like Syndrom⁶

☐ CHEK2*, TP53*

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

☐ MLH1*, MSH2*, MSH6*, PMS2*

Tumorsyndrom mit Darmkrebs (bei fehlendem Hinweis auf HNPCC nach IHC und MSI-Testung)⁵

☐ BMPR1A*, CHEK2*, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN*, SMAD4*, STK11*, TP53*
+ Sanger-Sequenzierung von RPS20

Polyposis-Erkrankungen⁵

☐ APC*, BMPR1A*, MUTYH, NTHL1, PTEN*, SMAD4*, STK11*
+ Sanger-Sequenzierung von RNF43

Hyperplastisches Polyposis-Syndrom⁵

☐ BMPR1A*, MUTYH, NTHL1, PTEN*, SMAD4*
+ Sanger-Sequenzierung von RNF43

Neurofibromatosen und Schwannosen⁴

(Panel-Anreicherung, inkl. NGS-basierter Kopienzahlanalyse)

Neurofibromatose Typ 1 und Legius-Syndrom⁴

☐ NF1*, SPRED1*

Neurofibromatose Typ 2 und Schwannomatosen⁴

☐ 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 ⁴nicht / ⁵partiell / ⁶vollständig im Akkreditierungsumfang enthalten.