

Anforderungsschein Genetische Diagnostik

Bitte zurücksenden an:

**Universitätsklinikum Münster
Klinik für Medizinische Genetik
Vesaliusweg 12-14
48149 Münster**

**Medizinisches Versorgungszentrum am
Universitätsklinikum Münster – MVZ
Abteilung für Medizinische Genetik**

Probeneingang: Tel. +49 251 83-55428
Fax +49 251 83-55393

Molekulargenetik: Tel. +49 251 83-55419
Zytogenetik: Tel. +49 251 83-53243



P-5340

Patientendaten (ggf. Aufkleber)

Name _____ Vorname _____
geb. am _____ □ weiblich □ männlich □ divers
Straße _____
PLZ _____ Ort _____

Kostenübernahme

- gesetzlich versichert,
Überweisungsschein Nr. 10 liegt bei**
Humangenetische Leistungen belasten **nicht** das
Laborbudget der/des anfordernden Ärzt*in
- Privatrechnung**
- Rechnung an Krankenhaus (§ 116b)**

Einsender Arzt (Stempel oder Druckschrift)

Name: _____ Telefon: _____

Klinik: _____

Straße: _____ Ort: _____

Materialentnahme am: _____ Bitte prüfen ► Probe(n) korrekt beschriftet?

Eilige Diagnostik, Befund gewünscht bis zum: _____

Entnahme 1-4 ml EDTA-Blut (für Molekulargenetik) bzw. 5-10 ml Li-Heparin-Blut (für Zytogenetik)

Versand Per Post (in geeigneter Probenverpackung) möglichst am Wochenanfang (Lagerung bei 4°C möglich)

Schwangerschaft: Nein Ja: 1. Tag der letzten Regel: _____

Hat jemals eine Knochenmark- / Stammzelltransplantation stattgefunden? Nein Ja

Klinische Verdachtsdiagnose / Fragestellung / Vorbefunde:

Symptomatik, bitte Hauptsymptome angeben:

- Entwicklungsverzögerung
- Kleinwuchs
- Großwuchs
- Mikrozephalie
- Makrozephalie
- Herzfehler
- Hirnfehlbildung
- Epilepsie
- Sprachentwicklungsverzögerung
- Muskelhypotonie

- Faziale Auffälligkeiten, bitte angeben:
- Multiple Fehlbildungen, bitte angeben:
- Andere Erkrankung / Symptome, bitte angeben:

Wir dürfen die Untersuchung nur durchführen, wenn uns die Einwilligung der/des Patient*in vorliegt!

► Bitte wenden

Einwilligung in eine genetische Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Patientendaten (ggf. Aufkleber)

Name _____ Vorname _____
geb. am _____ weiblich männlich divers
Straße _____
PLZ _____ Ort _____

Medizinisches
Versorgungszentrum am
Universitätsklinikum
Münster – MVZ
Abteilung für
Medizinische Genetik



Probeneingang:
Tel. +49 251 83-55428
Fax +49 251 83-55393



Das **Gendiagnostikgesetz** (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine **Aufklärung und schriftliche Einwilligung** und vor vorgeburtlichen und vorhersagenden (prädiktiven) Analysen eine genetische Beratung.

Ich wurde über die genetischen Analysen zu aufgeklärt und willige in diese ein, inklusive der notwendigen Probenentnahmen (z. B. Blut, Fruchtwasser, Gewebe).

Ich hatte ausreichend Bedenkzeit und Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.

Bitte lesen Sie die folgenden Punkte sorgfältig durch und kreuzen Sie die für Sie zutreffenden Antworten an:

Ich bin mit der Weiterleitung der Analyse bei Bedarf an ein Kooperationslabor einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden. Dann erfolgt die Aufbewahrung für maximal 30 Jahre.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung des Untersuchungsmaterials zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja, für 10 Jahre <input type="checkbox"/> Ja, für 30 Jahre	<input type="checkbox"/> Nein
Ich möchte eventuell Forschungsprojekte unterstützen und willige ein, dafür erneut kontaktiert zu werden.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein

Zufallsbefunde: Bei umfassenderen genetischen Analysen können je nach Auswertungsstrategie zufällig Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht im Zusammenhang mit der diagnostischen Fragestellung stehen. Die Kenntnis solcher Zufallsbefunde kann medizinisch relevant, aber auch psychologisch belastend sein. Sie kann zudem für zukünftige Lebenssituationen Konsequenzen haben (z. B. beim Abschluss von Versicherungen).

Ich wünsche die Mitteilung von Zufallsbefunden wie folgt:

Medizinisch angehbare Erkrankungen: Die genetische Variante führt zum (wahrscheinlichen) Auftreten einer Erkrankung bei Trägerin/Träger . Die Erkrankung kann durch Vorsorge- oder therapeutische Maßnahmen vermieden oder günstig beeinflusst werden .	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens solcher Zufallsbefunde beträgt bei indikationsbezogener Auswertung maximal 1-2 %. Das Wissen um eine solche Anlageträgerschaft hätte Bedeutung für Ihre medizinische Betreuung (oder die Ihres Kindes).		
Medizinisch nicht angehbare Erkrankungen: Die genetische Variante führt zum (wahrscheinlichen) Auftreten einer Erkrankung bei Trägerin/Träger . Die Erkrankung kann jedoch nicht durch Vorsorge oder therapeutische Maßnahmen vermieden oder günstig beeinflusst werden .	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein

Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens solcher Zufallsbefunde beträgt bei indikationsbezogener Auswertung allenfalls wenige Prozent und variiert je nach diagnostischer Fragestellung. Das Wissen um eine solche Anlageträgerschaft hätte keine Bedeutung für Ihre medizinische Betreuung (oder die Ihres Kindes), könnte aber einen Einfluss auf die Lebensführung und Lebensplanung haben.

Überträger-Status: Die genetische Variante führt nicht zur Erkrankung bei Trägerin/Träger, kann jedoch **zum Auftreten einer Erkrankung unter den Nachkommen** (oder verwandten Personen) führen.

Die Kenntnis solcher Varianten kann für die Familienplanung von Bedeutung sein. Solche Varianten trägt jeder Mensch, insbesondere solche für autosomal-rezessiv oder X-chromosomal erbliche Erkrankungen.

Ich kann meine **Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise widerrufen**, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen. Ich habe das Recht, die Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen). Bis zur Mitteilung des Ergebnisses kann ich Untersuchungen jederzeit abbrechen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials (einschließlich aller daraus gewonnenen Komponenten) sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen.

Ort, Datum _____

Unterschrift der Patientin / des Patienten / der (gesetzlichen) Vertretung

Ort, Datum _____

Unterschrift der/des verantwortlichen Ärzt*in

Untersuchungsauftrag

Nur Asservation von Untersuchungsmaterial gewünscht

Zytogenetik (Li-Heparin-Blut)

Chromosomenanalyse

FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung):

- Mikrodeletion 22q11.2 (Di-George-Syndrom) / Mikrodeletion 22q13.3
- SHOX-Deletion
- Kallmann-Syndrom / STS-Deletion (Ichthyose)
- Prader-Willi- / Angelman-Syndrom

Down-Syndrom

Cri-du-Chat-Syndrom

NF1-Deletion (Neurofibromatose)

Williams-Beuren-Syndrom

Smith-Magenis-Syndrom

Sotos-Syndrom

Miller-Dieker-Syndrom

Wolf-Hirschhorn-Syndrom

SRY

Andere: _____ (Rücksprache)

Molekulargenetik (EDTA-Blut)

Analyse auf familiär bekannte pathogene Variante:
(Bitte **Befundkopie** der/des **Indexpatient*in** beilegen)

Variante

Gen

Prädiktive Diagnostik darf nur durch Humangenetiker*innen oder Ärzt*innen mit entsprechender Zusatzqualifikation beauftragt werden.

Tumorgenetik

- Erblicher Brust- und Eierstockkrebs
 - Bitte gesondertes Auftragsformular benutzen –
- Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom (HNPPC, Lynch-Syndrom)
 - Bitte gesondertes Auftragsformular benutzen –
- Polyposis coli NGS, MLPA
- Tumordispositionssyndrom*: _____ (welches)

Augenerkrankungen NGS

- Retinopathia pigmentosa*
- Lebersche kongenitale Amaurose*
- Makuladystrophie*
- Zapfen-Stäbchen-Dystrophie*
- Usher-Syndrom*
- Optikusatrophie*

Skelett und Bindegewebserkrankungen NGS

- Marfan-Syndrom
- Ehlers-Danlos Syndrom
- Aortopathien
- Skelett-Dysplasien*
- Osteoporose*
- Osteogenesis imperfecta*

Gerinnungsstörungen

- Hämophilie A, Faktor VIII-Mangel (*F8*) PCR, NGS, MLPA
- Hämophilie B, Faktor IX-Mangel (*F9*) NGS, MLPA
- von Willebrand-Syndrom (*VWF*) NGS, MLPA

Stoffwechselerkrankungen

- Mukoviszidose (*CFTR*) ARMS, NGS, MLPA
- Phenylketonurie*
- spez. Stoffwechselerkrankung*: _____ (welche)

Nierenerkrankungen

- Nephrosis-Syndrom* NGS
- Zystische Nierenerkrankungen* NGS, MLPA
- Alport-Syndrom* NGS, MLPA
- Bartter-Syndrom* NGS, MLPA
- Gitelman-Syndrom* NGS, MLPA

Spezifische Diagnostik

- Muskeldystrophie Typ Duchenne / Becker (*DMD*) MLPA
- Spinale Muskelatrophie (*SMN1*) MLPA
- Silver-Russell-Syndrom* MLPA
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom* MLPA
- Tuberöse Sklerose (*TSC1*, *TSC2*) NGS, MLPA
- Neurofibromatose Typ 1 (*NF1*)* NGS, MLPA

Genpaneldiagnostik weiterer Erkrankungen NGS

- Neuromuskuläre Erkrankung*
- Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie*
- Dystonie*
- RASopathien
- Primäre ciliäre Dyskinesie*
- Immundefekte*
- Ektodermale Dysplasie / Zahnanlagestörung*

Individuelle Diagnostik NGS

- Individuelle Genpaneldiagnostik*:

- Individuelle Einzelgendiagnostik*: _____ (Gen)

Eine Auflistung aller Analysen sowie die Zusammenstellung der Genpanels finden Sie unter: <https://ukm.de/genetik>

Analysen erfolgen mittels NGS, falls nicht anders angegeben. Der Umfang der Genpanels wird abhängig von den angegebenen Symptomen ggf. individuell zusammengestellt.

Verwendete Methoden: NGS Next Generation Sequencing, MLPA Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification, PCR Polymerase-Kettenreaktion, ARMS Amplification Refractory Mutation System, Seq Sanger-Sequenzierverfahren

Das Labor ist durch die DAkkS nach DIN EN ISO/IEC 15189:2014 akkreditiert. * Nicht akkreditierte Analysen.