P1303895-6221

Anforderungsschein Genetische Diagnostik

Bitte zurücksenden an:

Universitätsklinikum Münster
Klinik für Medizinische Genetik
Domagkstr. 40
48149 Münster

Universitätsklinikum Münster
Klinik für Medizinische Genetik

DAkkS Deutsche Akkreditierungsstelle D-ML-13021-13-00

Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Münster - Abteilung für Medizinische Genetik

DAkkS Deutsche Akkreditierungsstelle D-ML-13021-06-00

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

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

Patientendaten (ggf. Aufkleber)

Name _____ Vorname _____

☐ weiblich ☐ männlich ☐ divers

geb. am _____

Straße _____

PLZ _____ Ort _____

Kostenträger ► Leistungserbringer

☐ **GKV (gesetzlich versichert), Überweisungsschein Nr. 10 liegt bei[1]**
Humangenetische Leistungen belasten nicht das Laborbudget der/des anfordernden Ärzt*in

☐ **PKV (privatversichert)[2]**

☐ **Selektivvertrag[2]: ASV, IGV/FBREK, MVH**

☐ **Rechnung an Einsender[2]**

Auftrag an: [1]MVZ Abteilung, [2]Klinik für Medizinische Genetik

Einsendender 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 4ºC 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

P1303895-6221

Einwilligung in eine genetische Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Patientendaten (ggf. Aufkleber)

Name _____ Vorname _____

☐ weiblich ☐ männlich ☐ divers

geb. am _____

Straße _____

PLZ _____ Ort _____

Klinik für Medizinische Genetik (UKM)

Abteilung für Medizinische Genetik (MVZ am UKM)

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.	☐ Ja	☐ 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.	☐ Ja	☐ Nein
Ich bin mit der **Aufbewahrung und Verwendung des Untersuchungsmaterials** zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung einverstanden.	☐ Ja, für 10 Jahre ☐ Ja, für 30 Jahre	☐ Nein
Ich möchte eventuell Forschungsprojekte unterstützen und willige ein, dafür erneut kontaktiert zu werden.	☐ Ja	☐ 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**. 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).	☐ Ja	☐ Nein
Medizinisch <u>nicht</u> angehbare Erkrankungen: Die genetische Variante führt zum (wahrscheinlichen) Auftreten einer Erkrankung **bei Trägerin/Träger**. Die Erkrankung kann jedoch **<u>nicht</u>** durch **Vorsorge oder therapeutische Maßnahmen vermieden oder günstig beeinflusst werden**. 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.	☐ Ja	☐ Nein
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.	☐ Ja	☐ Nein

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

P1303895-6221

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 (HNPCC, Lynch-Syndrom)
– Bitte gesondertes Auftragsformular benutzen –
☐ Polyposis coli NGS, MLPA
☐ Tumordispositionssyndrom: _____ (welches)

Entwicklungsverzögerungen

☐ Fragiles X-Syndrom (*FMR1*) PCR
☐ Prader-Willi- / Angelman-Syndrom (*SNRPN*) MLPA
☐ Entwicklungsverzögerung
(Symptome bitte auf S. 1 angeben)

Reproduktionsgenetik NGS

☐ Prämature Ovarialinsuffizienz / XX-Gonadendysgenesie
☐ Hypogonadotroper Hypogonadismus
☐ Gonadendysgenesie
☐ Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom
☐ weibliche / männliche Infertilität / ungewollte Kinderlosigkeit
– Bitte gesondertes Auftragsformular benutzen –

Genpaneldiagnostik weiterer Erkrankungen NGS

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

Individuelle Diagnostik NGS

☐ Individuelle Einzelgendiagnostik: _____ (Gen)
☐ Individuelle Genpaneldiagnostik:

☐ Exom-Analyse
☐ Genom-Analyse

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

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