



Begleitschein für eingesandte Proben

Einsender
verantwortliche/r Ärztin/Arzt (Stempel):

betreuende/r Ärztin/Arzt:

Name:

Straße:

Postleitzahl und Ort:

Patient weiblich / männlich

Nachname:

Vorname:

Geburtsdatum:

Anschrift

Straße:

Postleitzahl und Ort:

Kostenträger:

- gesetzlich versichert (Überweisungsschein Muster 6 + 10)
- privat versichert Selbstzahler (IGeL)
- Rechnung an Klinik

Indikation: ggf. Schwangerschaftswoche:

Bitte erläutern Sie die Fragestellung (Indikationsstellung) und teilen Sie Voruntersuchungen und Befunde mit. Kennzeichnen Sie bitte auf der Rückseite die angeforderten Untersuchungen!

Aufklärung über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung

Über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung (ggf. in einem externen Speziallabor)

wurde ich hinreichend informiert und aufgeklärt.

Die gewonnene Probe wird nach Abschluss der Diagnostik vernichtet (Gendiagnostikgesetz § 13).

Frau/Herr Dr.

hat meine Fragen ausführlich beantwortet, ich habe keine weiteren Fragen.

Unterschrift
verantwortliche/r Ärztin/Arzt

Datum:

Unterschrift der Patientin/des Patienten/Erziehungsberechtigten

Einwilligung der Patientin/des Patienten

Ich hatte nach der Aufklärung eine angemessene Bedenkzeit. Ich willige in die oben genannten Untersuchungen ein. Über den Umfang der genetischen Untersuchung bin ich unterrichtet und stimme zu.

- Bei unauffälligen Befunden verzichte ich auf eine erneute genetische Beratung.
- Ich habe das Recht, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen. Ich habe keine weiteren Fragen.
- Als Privatversicherter oder Selbstzahler erhalte ich eine Rechnung nach der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ), die von mir beglichen wird.

- Ich verzichte auf eine Kopie dieser Einwilligungserklärung.

Über die Ergebnisse sollen folgende Personen einen schriftlichen Befund erhalten:

- ich selbst

Frauenärztin/-arzt:

Kinderärztin/-arzt:

Hausärztin/-arzt:

Datum:

Unterschrift der Patientin/des Patienten/Erziehungsberechtigten





Nachname: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Art der Probe

- | | | | |
|---|--|--------------------------------------|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Chorion- / Plazentazotten ** | <input type="checkbox"/> Fruchtwasser ** | <input type="checkbox"/> EDTA-Blut | <input type="checkbox"/> Abortgewebe |
| <input type="checkbox"/> nativ | <input type="checkbox"/> nativ | <input type="checkbox"/> Fetus | |
| <input type="checkbox"/> nach Kultur | <input type="checkbox"/> nach Kultur | <input type="checkbox"/> Kind | |
| | | <input type="checkbox"/> Erwachsener | |

** Bitte zum Ausschluss einer Kontamination EDTA-Blut der Schwangeren mitschicken.

Thrombophilie / Infertilität

- MTHFR (Methylen tetrahydrofolat-Reduktase)
- Prothrombin
- Faktor-V Leiden
- Protein S-Mangel (PROS) *
- Protein C-Defizienz (PROC) *
- Antithrombin-III-Mangel (SERPINC1) *

Sterilität / Infertilität

- Bilaterale Aplasie Vas deferens (CFTR)
- Y-chromosomale Mikrodeletionen (Azoospermiefaktoren, AZF)
- Primäre / vorzeitige Ovarialinsuffizienz POF* (FMR1 / BMP15 / FSHR) *

- Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2 / CYP11B1) *

Cystische Fibrose (CFTR)

Herkunftsland (Ethnie): _____

- Fragiles X-Syndrom (FMR1) *

- Spinale Muskelatrophie (SMN1)

- Fetale Akinesie FADS (RAPSN / DOK7) *

Blutgruppen

- | | | |
|-------------------------------|--------------------------------|--------------------------------|
| <input type="checkbox"/> RhD | <input type="checkbox"/> RhC/c | <input type="checkbox"/> RhE/e |
| <input type="checkbox"/> Kell | <input type="checkbox"/> Kidd | |

B-Thalassämie / Sichelzellanämie *

- Hämoglobin-beta (HBB)

Uniparentale Disomie

- | | | |
|---------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|
| <input type="checkbox"/> UPD 7 | <input type="checkbox"/> UPD 11 | <input type="checkbox"/> UPD 14 |
| <input type="checkbox"/> UPD 15 | <input type="checkbox"/> UPD 16 | |

Zygotie

- Mehrlinge: monozygot / dizygot

- Muskeldystrophie Duchenne / Becker (DMD) *

- Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 6 (PLOD1) *

- Coffin-Lowry-Syndrom (RPS6KA3) *

- Gehörlosigkeit / Taubheit (GJB2 / GJB6) *

Herzfehlbildungen

- Noonan-Syndrom (PTPN11 / SOS1 / RAF1) *
- Leopard-Syndrom (PTPN11 / RAF1 / BRAF) *
- Holt-Oram-Syndrom (TBX5)
- CHARGE-Syndrom (CHD7)
- Kongenitale Herzerkrankungen (Panel: NKX2.5 / GATA4 / GJA1) *
- Heterotaxie (Panel: FOXH1 / NODAL / ZIC3 / LEFTY2 / GDF1 / ACVR2B / CRELD / NKX2.5 / CITED2 / CFC1) *

Hirnefehlbildungen

- Lissenzephalie (LIS1)
- Hydrozephalus (X-linked) (L1CAM) *
- Schizenzephalie (SIX3 / SHH) *
- Polymikrogyrie (TUBB2B) *

Nierenerkrankungen

- Autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung / ADPKD (PKD1) *
- Autosomal-rezessive polyzystische Nierenerkrankung / ARPKD (PKHD1) *
- McKusick-Kaufman-Syndrom / Bardet-Biedl-Syndrom 6 (MKKS) *
- Nierenzysten und Diabetes-Syndrom (HNF1B) *

Stoffwechselerkrankungen

- Hämochromatose (HFE) *
- Alpha1-Antitrypsin-Mangel A1-AT (SERPINA1) *
- MCAD-Defizienz (ACADM) *
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)
- Glykogenose Typ 5 / Morbus McArdle (PYGM) *

Dysmorphiesyndrome

- Kabuki-Syndrom (MLL2) *
- Blepharophimosis-Epicanthus-inversus-Syndrom BPES (FOXL2) *
- Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom (TCOF1 / POLR1C / POLR1D) *
- Nager-Syndrom (SF3B4) *
- Fraser-Syndrom (FRAS1 / FMR2 / GRIP1) *

Kraniosynostosen

- Pfeiffer-Syndrom (FGFR1 / FGFR2 / FGFR3)
- Apert-Syndrom (FGFR2)
- Crouzon-Syndrom (FGFR2)
- Muenke-Syndrom (FGFR3)
- Carpenter-Syndrom (RAB23)
- Saethre-Chatzen-Syndrom (TWIST1) *
- Kraniosynostose Typ II (MSX-2) *

Skelettdysplasien

- Achondrogenesis I A (TRIP11) *
- Achondrogenesis I B (SLC26A2)
- Achondrogenesis II (COL2A1)
- Achondroplasie (FGFR3)
- Atelosteogenesis I-III (FLNB / SLC26A2)
- Campomele Dysplasie (SOX9)
- Chondrodysplasia punctata XR (ARSE)
- Chondrodysplasia punctata XD (EBP)
- Chondrodysplasia punctata AR (PEX7 / GNPAT / AGPS)
- Diastrophe Dysplasie (SLC26A2)
- Ellis-van-Creveld-Syndrom (EVC / EVC2)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Hypophosphatasie (ALPL)
- Kollagenopathie Typ II (COL2A1) *
- Multiple epiphysäre Dysplasie Typ I (COMP)
- Multiple epiphysäre Dysplasie Typ V (MATN3)
- Nagel-Patella-Syndrom (LMX1b) *
- Opsismodysplasie (INPPL1) *
- Osteogenesis imperfecta AD (COL1A1 / COL1A2)
- Osteogenesis imperfecta AR (CRTAP / LEPRE1 / PPIB)
- Pseudoachondroplasie (COMP)
- Spondylocostale Dysostosis (DLL3) *
- Stickler-Syndrom (COL2A1 / COL11A1) *
- Thanatophore Dysplasie I / II (FGFR3)

Wachstumsstörungen

- Sotos-Syndrom / Großwuchs (NSD1) *
- Leri-Weill Dyschondrosteose LWD / Kleinwuchs (SHOX) *
- Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ 1 (GCP3 / GCP4) *

Andere genetische Erkrankungen

(Wir organisieren die Diagnostik in Zusammenarbeit mit ausgewählten Speziallaboratorien.)

Array-CGH

vergleichende genomische Hybridisierung

Brust- / Eierstockkrebs

- Brust- / Eierstockkrebs (BRCA1 / BRCA2) *
- Brust- / Eierstockkrebs (RAD51C / CHECK2) *

Next Generation Sequencing (NGS) Diagnostik Heterozygoten Screening *

Kingsmore Inherited Disease Panel: 552 Gene assoziiert mit 448 schweren rezessiven Erbkrankheiten bei Kindern

* im Prozess der Akkreditierung