

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 genomweiten Sequenzierungen (Exom) können Merkmale gefunden werden, die nicht mit der ursprünglichen Fragestellung verbunden, aber für Prophylaxe oder Therapie relevant sein können. Solche Zusatzbefunde sollen mitgeteilt werden. ja nein
Bei unauffälligen Befunden verzichte ich auf eine erneute genetische Beratung. ja nein
Für Auswertungen und wissenschaftliche Veröffentlichungen können Material und Ergebnisse in absolut anonymer Form genutzt werden: ja nein

Ich habe das Recht, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen. Ich habe keine weiteren Fragen.

Ich verzichte auf eine Kopie dieser Einwilligungserklärung.

Über die Ergebnisse sollen folgende Personen einen schriftlichen Befund erhalten: ich selbst ja nein

Verantwortliche(r) Ärztin / Arzt:

Weitere Ärzte:

Datum:

Unterschrift der Patientin/des Patienten/Erziehungsberechtigten

Patient

Nachname: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Art der Probe:

- Pränatal:** Chorion- / Plazentazotten Fruchtwasser
 fetales EDTA-Blut fetale DNA
- Postnatal:** EDTA-Blut DNA Wangenschleimhaut

Indikation: _____

Eine komplette Liste von über 3000 Genen, die bei uns im Labor untersucht werden können, finden Sie unter <https://praenatal-medizin.de/diagnostik/genetik/parameterliste>. Die hier exemplarisch aufgeführten Gene sind nur ein Auszug aus der Parameterliste.

zu untersuchendes Gen / Gene: _____

zu untersuchendes Panel: _____

Multi-Gen-Panel-Analyse Pränatal*

- Hirnfehlbildungen
- Balkenagenesie (Agenesie des Corpus callosum)
- Mikrozephalie
- Makrozephalie

- Fetale Herzrhythmusstörungen (Arrhythmien)
- Heterotaxie
- Strukturelle Herzfehler

- Skelettdysplasie
- Extremitäten Fehlbildung
- Fetale Akinesie

- Nierenerkrankungen
- Ciliopathien

- Noonan-Syndrom
- Rasopathien
- Hydrops fetalis
- Lymphödem

- Intrauterine Wachstumsretardierung (IUWR)
- VACTERL Assoziation

- weitere organspezifische Panels (NGS)

- klinisches Exom
- Trio-Exom-Analyse **

Multi-Gen-Panel-Analyse im Kindesalter - Postnatal*

- Amelogenesis Imperfecta
- Adipositas (morbide)
- Autismus-Spektrum-Störungen
- Bindegewebsschwäche
- Cholestase
- Epilepsien
- Floppy Infant Syndrom
- Großwuchs-Syndrome
- Hypercholesterinämie
- Hyper-IgE-Syndrom
- Hypophosphatämie
- Hypopituitarismus
- Hypothyreose (kongenitale)
- Kardiomyopathien
- Kleinwuchs
- Leukodystrophien
- Nephrotisches Syndrom
- Neuromuskuläre Erkrankungen
- Pankreatitis (hereditäre)
- Parkinson (early onset)
- Periodische Fiebersyndrome
- Porphyrie
- Schlaganfall (early onset)
- Spastische Paraplegien (SPG)
- Thrombozytose
- Noonan-Syndrom
- ...

Monogene Erkrankungen

- Cystische Fibrose (CFTR)
- Herkunftsland (Ethnie): _____
- Spinale Muskelatrophie (SMN1)
 - Muskeldystrophie Duchenne / Becker (DMD)
 - Fragiles X-Syndrom (FMR1)
 - Adrenogenitales Syndrom (AGS)
 - β -Thalassämie / Sichelzellanämie (HBB)
 - Gehörlosigkeit / Taubheit (GJB2 / GJB6)
 - ...

Sterilität / Infertilität

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

Thrombophilie

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

Sollte das gesuchte Gen nicht in der Parameterliste enthalten sein, zögern Sie nicht, sich mit uns in Verbindung zu setzen.
 Telefon +49 89 1307440 oder info@praenatal-medizin.de

* Eine aktuelle Liste der jeweils im Panel enthaltenen Gene finden Sie unter <https://praenatal-medizin.de/diagnostik/genetik/ngs-panel-diagnostik>.

**aktuell nicht im Akkreditierungsumfang enthalten.

Array-CGH

- vergleichende genomische Hybridisierung

Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung

- Chromosomen 21/18/13/X/Y
- andere Chromosomen:
- Mikrodeletion:

Hereditäre Tumorerkrankungen

- Brust- / Eierstockkrebs (BRCA1 / BRCA2)
- Brust- / Eierstockkrebs (RAD51C / CHECK2 und weitere Gene)
- Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC-Diagnostik)
- NGS Tumor Panel (94 Gene)

- Heterozygoten Screening / Konsanguinität Next Generation Sequencing (NGS)

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