

Zentrum für Humangenetik · D-93042 Regensburg



Zentrum für
Humangenetik
Regensburg

**Anforderung für eine genetische Untersuchung
und
Nachweis der Einwilligung**

Version: 15.06.2016

Patientendaten	
Ggf. Aufkleber	<input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich
Name, Vorname _____ geb. _____	Ethnische Herkunft _____
Straße _____	Kostenträger
PLZ _____ Ort _____	<input type="checkbox"/> Gesetzliche KV (Überweisungsschein 10)
	<input type="checkbox"/> Private KV
	<input type="checkbox"/> Selbstzahler
	<input type="checkbox"/> Rechnung an Einsender / Klinik
Wichtige Angaben für das molekulargenetische Labor (bitte unbedingt vollständig ausfüllen)	
Klinische Diagnose: _____	Befundbrief beiliegend: <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Familienanamnese: <input type="checkbox"/> Positiv <input type="checkbox"/> Negativ <input type="checkbox"/> Unbekannt	
Angaben zu molekular-genet. Voruntersuchungen: _____	
Aktuelle Untersuchung ist: <input type="checkbox"/> differentialdiagnostisch <input type="checkbox"/> prädiktiv (ohne klinische Symptomatik)	
Indexfall in Familie bekannt: <input type="checkbox"/> ja (bitte Angaben zu Vorbefunden) <input type="checkbox"/> nein	
Untersuchungsmaterial: <input type="checkbox"/> EDTA-Blut <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> Gewebe Entnahmedatum: _____	
	<input type="checkbox"/> Infektion bekannt: HIV, Hepatitis oder ggf. andere: _____
Bestätigung über Vorliegen der Einwilligung nach GenDG (<u>oder</u> unterschriebene Einwilligungserklärung als Kopie beigefügt)	
Der Patient ist mit der genetischen Untersuchung einverstanden und hat zum Umgang mit der Untersuchungsprobe und den Ergebnissen der Untersuchung folgendes verfügt:	
• Der Patient ist mit der Aufbewahrung des verbleibenden Untersuchungsmaterials für weitere Verwendungszwecke (z.B. Forschung) einverstanden:	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
• Der Patient wünscht eine Aufbewahrung des Ergebnisses der genetischen Untersuchung über die vom GenDG vorgesehene 10-Jahres-Frist:	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Name der verantwortlichen ärztlichen Person (bitte in Druckschrift) _____	
Datum _____	Unterschrift verantwortliche ärztliche Person _____
	Stempel verantwortliche ärztliche Person _____
Bitte beachten Sie, dass wir die genetische Analyse nur durchführen dürfen, wenn uns die unterschriebene Einwilligungserklärung oder eine Bestätigung über die Einwilligung des Patienten vorliegt (siehe hierzu unser Formblatt „Einwilligung zur genetischen Untersuchung gemäß GenDG“). Beachten Sie bitte auch, dass wir nach GenDG Befundberichte NUR an die verantwortliche ärztliche Person übermitteln dürfen.	

Anforderung für Molekulargenetische Untersuchungen ^α		Untersuchungsmaterial: 5 – 10 ml EDTA-Blut
Craniofaziale und Skeletterkrankungen ^α	Hirnfehlbildungen / Muskeldystrophien ^α	
<input type="checkbox"/> Achondrogenesis IA (<i>TRIP11</i>) <input type="checkbox"/> Antley-Bixler-Syndrom (<i>POR, FGFR2</i>) <input type="checkbox"/> Basalzellnävus-Syndrom (<i>PTCH1¹</i> , auf Anfrage <i>PTCH2</i>) <input type="checkbox"/> Bainbridge-Ropers-Syndrom (<i>ASXL3</i>) <input type="checkbox"/> Branchio-oto-renale Dysplasie (<i>EYA1¹, SIX1, SIX5</i>) <input type="checkbox"/> Branchio-oculo-faziales Syndrom (<i>TFAP2A</i>) <input type="checkbox"/> EEC3-Syndrom/Spalthand-Spaltfuß-Fehlbildung (<i>p63</i> partiell) <input type="checkbox"/> <i>EFTUD2</i> -assoziierte Erkrankungen <input type="checkbox"/> Ellis-van Creveld-Syndrom (<i>EVC², EVC2²</i>) <input type="checkbox"/> <i>FGFR</i> -assoziierte Kraniosynostosen: Pfeiffer-, Crouzon-, Apert-, Jackson-Weiss-, Muenke-Syndrom (<i>FGFR1, FGFR2, FGFR3</i> jeweils partiell) <input type="checkbox"/> <i>FGFR</i> -assoziierte Skeletterkrankungen: Thanatophore Dysplasie, Hypo- und Achondroplasie (<i>FGFR3</i> partiell), OGD (<i>FGFR1</i> partiell) <input type="checkbox"/> <i>FLNA</i> -ass. Skeletterkrankungen: FMD, OPD1+2, MNS, TOD ^{NM} <input type="checkbox"/> <i>FLNB</i> -ass. Skeletterkrankungen: BD, AOI, AOIII, Larsen-Syndrom, SCT <input type="checkbox"/> <i>Gli3</i> -assoziierte Erkrankungen ¹ : Pallister-Hall-Syndrom, Greig-Syndrom <input type="checkbox"/> Kraniofrontonasale Dysplasie (<i>EFNB1¹</i>) <input type="checkbox"/> Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom (<i>FGFR2, FGFR3, FGF10</i>) <input type="checkbox"/> Mikrophthalmie (<i>OTX2, SOX2</i>) <input type="checkbox"/> Mikrotie, syndromale mit Hörstörung und Gaumenspalte (<i>HOXA2</i>) <input type="checkbox"/> Miller-Syndrom (<i>DHODH</i>) <input type="checkbox"/> Nager-Syndrom (<i>SF3B4</i>) <input type="checkbox"/> Oro-fazio-digitales Syndrom IV (<i>TCTN3</i>) <input type="checkbox"/> Oto-fazio-zervikales Syndrom (<i>EYA1¹</i>) <input type="checkbox"/> Saethre-Chatzen-Syndrom (<i>FGFR3</i> : p.Pro250Arg, <i>TWIST¹</i>) <input type="checkbox"/> Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (<i>GPC3¹</i>) <input type="checkbox"/> <i>SLC26A2</i> -assoziierte Skelettdysplasien: ACG1B, AOII; DTD, EDM4 <input type="checkbox"/> Treacher Collins-Franceschetti-Syndrom (<i>TCOF1¹, POLR1D, POLR1C</i>) <input type="checkbox"/> Van der Woude-Syndrom/Popliteales Pterygium-Syndrom (<i>IRF6¹</i>) <input type="checkbox"/> 22q11.2-Mikrodeletions-Syndrom (nur MLPA oder FISH)	<input type="checkbox"/> NGS-Panel HPE (15 HPE-assoziierte Gene + 16 mit klinisch überlappendem Phänotyp) ^{HPE} <input type="checkbox"/> NGS-Panel Neuronale Migrationsstörungen (107 Gene assoziiert mit Lissenzephalie, Double cortex, Mikrozephalie, PMG) ^{NM} <input type="checkbox"/> Andermann-Syndrom/Agenesie des Corpus callosum mit peripherer Neuropathie (<i>KCC3=SLC12A6²</i>) <input type="checkbox"/> <i>ARX</i> opathien ^{NM} : XLAG, Partington-Syndrom, ISSX, XMESID, X-chromosomales West-Syndrom (<i>ARX</i>) <input type="checkbox"/> Double-Cortex/Lissenzephalie X-chromosomal ^{NM} (<i>DCX¹</i>) <input type="checkbox"/> <i>FOXP1</i> -assoziierte Enzephalopathie/Rett-Syndrom cong. Var. ^{NM} <input type="checkbox"/> Gliedergürtelmuskeldystrophien ^{2, NM} (<i>FKRP, POMT1, FKTN, POMT2, POMGnT1, POMK</i>) <input type="checkbox"/> Heterotaxie mit Herz- und Hirnfehlbildungen (<i>ZIC3, NODAL^{HPE}</i>) <input type="checkbox"/> Holoprosenzephalie ^{HPE} (<i>SHH¹, SIX3¹, ZIC2¹, TGIF¹</i> , ggf. zusätzlich: <i>Gli2¹, PTCH1¹, NODAL</i>) <input type="checkbox"/> Hydranenzephalie/ Proliferative Vasculopathie (<i>FLVCR2</i>) <input type="checkbox"/> Hydrozephalus, X-chromosomal (<i>L1CAM¹. HSP, NM</i>) <input type="checkbox"/> Infektionsinduzierte akute Enzephalopathie (<i>RANBP2</i> partiell) <input type="checkbox"/> komplexe kortikale Dysplasie mit anderen Hirnfehlbild. (<i>TUBB3^{NM}</i>) <input type="checkbox"/> kong. Muskeldystrophien inkl. WWS/MEB ^{2, NM} (<i>FKRP, LARGE, FKTN, POMT1, POMT2, POMGnT1, POMK, ISPD, COL4A1, GTDC2, TMEM5, B3GNT1, DAG1</i>) <input type="checkbox"/> Lissenzephalie autosomal dominant ^{NM} (<i>LIS1¹=PAFAH1B1, TUBA1A, TUBG 1</i>) <input type="checkbox"/> Ment. Retard, X-chrom. mit Kleinhirnhypoplasie ^{NM} (<i>OPHN1¹</i>) <input type="checkbox"/> Megalenzephalie Leukenzephalopathie mit subcorticalen Zysten (<i>MLC1, HEPACAM</i>) <input type="checkbox"/> Mikrozephalie, primäre autosomal-rezessiv ^{NM} : <i>ASPM²</i> (MCPH5), <i>WDR62²</i> (MCPH2), <i>Microcephalin</i> (MCPH1), <i>PNKP</i> (MCSZ) <input type="checkbox"/> Periventrikuläre noduläre Heterotopien ^{NM} (<i>FLNA¹, ARFGF2²</i>) <input type="checkbox"/> Polymikrogyrie ^{NM} (<i>GPR56², SRPX2, TUBA8, TUBB2B, TUBB</i>) <input type="checkbox"/> Porenzephalie ^{NM} (<i>COL4A1</i>) <input type="checkbox"/> Schizenzephalie ^{HPE} (<i>SHH¹, SIX3¹, EMX2</i> ; ggf. <i>WDR62, COL4A1</i>) <input type="checkbox"/> Septooptische Dysplasie ^{HPE} (<i>HESX1, SHH¹, SIX3¹</i>) <input type="checkbox"/> Zerebrale kavernöse Malformationen (<i>CCM1¹, CCM2¹, CCM3¹</i>)	
Neurodegenerative Erkrankungen ^α	Hormon- und Fertilitätsstörungen ^α	
<input type="checkbox"/> NGS-Panel komplizierte Spastische Paraplegien (37 HSP-Gene + weitere 32 klinisch überlappende Bewegungsstörungen) ^{HSP} <input type="checkbox"/> Andermann-Syndrom/Agenesie des Corpus callosum mit peripherer Neuropathie (<i>KCC3 = SLC12A6²</i>) <input type="checkbox"/> CADASIL-Syndrom (<i>NOTCH3¹</i>) <input type="checkbox"/> Frontotemporale Demenz +/- Parkinson-Erkrankung (<i>MAPT¹</i>) <input type="checkbox"/> Leukenzephalopathie diffus mit Spheroiden (<i>CSF1R</i>) <input type="checkbox"/> Leukenzephalopathie mit VWM (<i>EIF2B5</i>) <input type="checkbox"/> Metachromatische Leukodystrophie (Arylsulfatase A-Mangel: <i>ARSA</i>) <input type="checkbox"/> Spastische Paraplegie 1, X-chromosomal/MASA-Sy. (<i>L1CAM¹</i>) ^{HSP} <input type="checkbox"/> Spastische Paraplegie 3a, autosomal dominant (<i>Atlastin¹</i>) ^{HSP} <input type="checkbox"/> Spastische Paraplegie 4, autosomal dominant (<i>Spastin¹</i>) ^{HSP} <input type="checkbox"/> Spastische Paraplegie 31, autosomal dominant (<i>REEP1¹</i>) ^{HSP} <input type="checkbox"/> Spastische Paraplegie 5a, autosomal-rezessiv (<i>CYP7B1²</i>) <input type="checkbox"/> Spastische Paraplegie 7, autosomal-rezessiv (<i>Paraplegin²</i>) ^{HSP} <input type="checkbox"/> Spastische Paraplegie 11, autosomal-rezessiv (<i>Spatacsin²</i>) ^{HSP} <input type="checkbox"/> Spastische Paraplegie 15, autosomal-rezessiv (<i>Spastizin²</i>) ^{HSP} <input type="checkbox"/> Spastische Paraplegie 20/Troyer, autosomal-rezessiv (<i>Spartin²</i>) ^{HSP} <input type="checkbox"/> Spastische Paraplegie komplizierte, autosomal-rezessive, Kopplungsanalyse für SPG5a, 7, 11, 14, 15, 20, 21 ^{HSP} , 26 <input type="checkbox"/> Zerebrale kavernöse Malformationen (<i>CCM1¹, CCM2¹, CCM3¹</i>)	<input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom (<i>CYP21¹, CYP11B1, HSD3B2</i>) <input type="checkbox"/> Androgeninsensitivität (<i>AR¹</i>) <input type="checkbox"/> Hypopituitarismus (<i>PROP1, OTX2</i>) <input type="checkbox"/> Kallmann-Syndrom (<i>KAL1¹, FGFR1¹, PROK2¹, PROKR2¹</i>) <input type="checkbox"/> <i>LHCGR</i> -assoziierte Hormonstörungen <input type="checkbox"/> Ovarielle Überstimulation, spontane (<i>FSHR</i>) <input type="checkbox"/> Schilddrüsenhormonresistenz (<i>THRB</i>)	
Ektodermale Dysplasien ^α	Stoffwechselerkrankungen/ Immundefekte ^α	
<input type="checkbox"/> EEC3-Syndrom (<i>p63</i> partial) <input type="checkbox"/> Ektodermale an-/hypohidrotische Dysplasie, autosomal (<i>EDAR¹</i>) <input type="checkbox"/> Ektodermale an-/hypohidrotische Dysplasie, X-chromosomal (<i>EDA¹</i>) <input type="checkbox"/> Hay-Wells Syndrome/AEC Syndrome (<i>p63</i> partiell) <input type="checkbox"/> Odonto-onycho-dermale Dysplasie/ Schopf-Schulz-Passarge-Syndrom (<i>WNT10A¹</i>)	<input type="checkbox"/> NGS-Panel Lebererkrankungen/Cholestase (84 Gene) ^{CHOL} <input type="checkbox"/> Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel (<i>G6PD</i>) <input type="checkbox"/> Familiäre Candidiasis (<i>CARD9</i>) <input type="checkbox"/> Infektionsinduzierte akute Enzephalopathie (<i>RANBP2</i> partiell) <input type="checkbox"/> IPEX-Syndrom (<i>FOXP3</i>) <input type="checkbox"/> Morbus Wilson (<i>ATP7B</i>) <input type="checkbox"/> Mukoviszidose (<i>CFTR</i> : 36 Mutationen, auf Wunsch Sequenzierung) <input type="checkbox"/> Progressive familiäre intrahepatische Cholestase ^{2, CHOL} : PFIC, BRIC, ICP (<i>ATP8B1, ABCB11, ABCB4</i>) <input type="checkbox"/> Surfactant-Dysfunktion, pulmonale (<i>SFTPB, ABCA3, SFTPC, CSF2RA</i>) <input type="checkbox"/> Trimethylaminurie (<i>FMO3</i>)	
	Sonstige ^α	
	<input type="checkbox"/>	
	¹ zusätzlich MLPA zum Nachweis von Exon-Deletionen/Duplikationen ² vorab ggf. Kopplungsanalyse für geeignete Familien ^α Praxis und Labor für Humangenetik PD Dr. Hehr	