

Anforderung für eine molekulargenetische Untersuchung

Im Universitätsklinikum D3
Franz-Josef-Strauß-Allee 11
93053 Regensburg

Telefon: (0941) 944-5410
Telefax: (0941) 944-5402
diagnostik.humangenetik@ur.de
www.humangenetik-regensburg.de

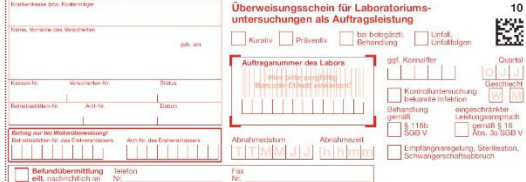
Praxis für Humangenetik
Dr. Ines Schönbuchner
FÄ für Humangenetik

in Kooperation mit

Universität Regensburg
Institut für Humangenetik
Prof. Dr. Bernhard Weber
Fachhumangenetiker (GfH)

EILT!

| Patientendaten (ggf. Aufkleber) | | |
|-----------------------------------|-----------------------------------|--------------------|
| Name, Vorname des/r Patienten/in | Geburtsdatum | Ethnische Herkunft |
| <input type="checkbox"/> weiblich | <input type="checkbox"/> männlich | |
| Adresse: | | |

| Angaben zur Kostenübernahme | Angaben zum Untersuchungsmaterial |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Gesetzliche Krankenkasse (Schein Muster 10):  <input type="checkbox"/> Private Krankenkasse <input type="checkbox"/> Selbstzahler | <input type="checkbox"/> EDTA-Blut (2-5 ml, RT) <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> Mundschleimhautabstrich (nur nach Absprache) <input type="checkbox"/> Entnahmedatum: _____ |

| Klinische Verdachtsdiagnose |
|-----------------------------|
| |

| Angaben zur Familiengeschichte |
|--|
| Ratsuchende/r ist erkrankt <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein |
| Familienangehörige erkrankt <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> unbekannt |
| Wenn ja, wer ist betroffen? : |
| Elterliche Blutsverwandtschaft: <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein |

| Einwilligungserklärung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG) |
|---|
| Ich wurde am durch über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufgeklärt und erteile für die angeforderten genetischen Analysen und der dafür erforderlichen Blut- bzw. Gewebeentnahme mein Einverständnis. |
| Ich erkläre mich hiermit einverstanden, (Nichtzutreffendes bitte streichen) |
| 1. dass die erhobenen Ergebnisse in elektronischer Form sowie in Papierform gemäß der gesetzl. Bestimmungen gespeichert werden. 2. dass die Ergebnisse anonymisiert für wissenschaftliche Zwecke oder für Zwecke der internen Qualitätssicherung genutzt bzw. veröffentlicht werden können. 3. dass die Ergebnisse der Untersuchung nicht entsprechend den gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden (damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen). Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) verlangt die Vernichtung nach 10 Jahren, es sei denn, der Patient erlaubt ausdrücklich deren weitere Aufbewahrung. 4. dass das nach Abschluss der Analysen verbleibende Untersuchungsmaterial und die daraus gewonnene DNA zum Zwecke der wissenschaftlichen Forschung sowie für qualitätssichernde Maßnahmen weiter verwendet werden darf. 5. dass meine Daten für Abrechnungszwecke an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden. |
| Mir ist bekannt, dass ich als Patient gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) alle getätigten Einwilligungen jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile mündlich oder schriftlich widerrufen kann. |
| Ort, Datum: _____ Stempel und Unterschrift des einsendenden Arztes: _____ |
| Name des/r Patienten/in bzw. des gesetzlichen Vertreters: _____ |
| Unterschrift des/r Patienten/in bzw. des gesetzlichen Vertreters: _____ |

Bitte beachten Sie, dass wir ohne die vollständigen Angaben zur genetischen Untersuchung (Analysenanforderung auf Seite 2 dieses Dokuments, Einwilligungserklärung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG) und Angaben zur Kostenübernahme) nicht mit der Laboranalyse beginnen können.

Anforderung für eine molekulargenetische Untersuchung

Praxis für Humangenetik
Dr. Ines Schönbuchner

in Kooperation mit

Universität Regensburg
Institut für Humangenetik



| Hereditäre Netzhauterkrankungen | |
|--|---|
| Einzelgen-Analysen | |
| <input type="checkbox"/> | Atrophia gyrata, autosomal-rezessiv (OAT) |
| <input type="checkbox"/> | Bietti kristalline Dystrophie, autosomal-rezessiv (CYP4V2) |
| <input type="checkbox"/> | Choroideremie, X-chromosomal (CHM) |
| <input type="checkbox"/> | LHON (MTND1 m.3460G>A, MTND4 m.11778G>A, MTND6 m.14484T>C) |
| <input type="checkbox"/> | M. Best, autosomal-dominant (BEST1) |
| <input type="checkbox"/> | Musterdystrophie, autosomal-dominant (PRPH2) |
| <input type="checkbox"/> | North Carolina Makuladystrophie, autosomal-dominant (PRDM13) |
| <input type="checkbox"/> | Norrie-Syndrom, X-chromosomal (NDP) |
| <input type="checkbox"/> | Retinoschisis, X-chromosomal (RS1) |
| <input type="checkbox"/> | RPGR-ORF15 ² , X-chromosomal |
| <input type="checkbox"/> | Sorsby Fundusdystrophie, autosomal-dominant (TIMP3) |
| <input type="checkbox"/> | Zentrale areoläre Aderhautdystrophie, autosomal-dominant (PRPH2) |
| Genpanelanalysen | |
| Basis-Panel: | Genpanelanalysen bis 25 kb (gemäß EBM-Ziffer 11513, Gene können variieren) |
| Erweitertes Panel: | Panelanalysen mit mehr als 25 kb (gemäß EBM-Ziffer 11514, genehmigungspflichtig) |
| Retinitis pigmentosa (RP) | |
| <input type="radio"/> | Basis |
| | X-chromosomal: RP2, RPGR (incl. ORF15 ²) |
| <input type="radio"/> | Basis AR: EYS, USH2A |
| <input type="radio"/> | Basis AD: IMPDH1, NRL, PRPF3, PRPF8, PRPF31, PRPH2, RHO, RP1, TOPORS |
| <input type="radio"/> | Erweitert: Panel RP ¹ |
| Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) | |
| <input type="radio"/> | Basis: AIPL1, CEP290, CRB1, GUCY2D, LCA5, RDH12, RPE65, RRGRI1 |
| <input type="radio"/> | Erweitert: Panel LCA ¹ |
| Zapfen- (ZD) / Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZSD) | |
| <input type="radio"/> | Basis: ABCA4, CDHR1, GUCA1A, GUCY2D, KCN2, PROM1, RPGR (ohne ORF15), RRGRI1 |
| <input type="radio"/> | Erweitert: Panel ZSD ¹ |
| Usher-Syndrom (USH) | |
| <input type="radio"/> | Basis Typ I: CDH23, MYO7A, PCDH15, USH1C |
| <input type="radio"/> | Basis Typ II: ADGRV1, USH2A |
| <input type="radio"/> | Basis Typ III: ABHD12, CLRN1, HARS |
| <input type="radio"/> | Erweitert: Panel Usher ¹ |
| Makuladystrophie (MD) | |
| <input type="radio"/> | Basis: ABCA4, BEST1, CNGB3, IMPG1, IMPG2, PROM1, PRPH2, RPGR (ohne ORF15), TIMP3 |
| <input type="radio"/> | Erweitert: Panel MD ¹ |
| <input type="checkbox"/> | Makuladystrophie Typ Stargardt (ABCA4, CNGB3, ELOVL4, PROM1) |
| <input type="checkbox"/> | Achromatopsie (ATF6, CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C, PDE6H) |
| <input type="checkbox"/> | Familiäre exsudative Vitreoretinopathie (CTNBN1, FZD4, KIF11, LRP5, NDP, RCBTB1, TSPAN12, ZNF408) |
| <input type="checkbox"/> | Optikusatrophy (ACO2, CISD2, C12ORF65, MFN2, MTPAP, NBAS, NR2F1, OPA1, OPA3, RTN4IP1, SLC25A46, TIMM8A, TMEM126A, WFS1) |

| Hereditäre Tumordispositionen | |
|--|--|
| Einzelgen-Analysen | |
| <input type="checkbox"/> | Cowden-Syndrom (PTEN) |
| <input type="checkbox"/> | Familiäre adenomatöse Polyposis 1, autosomal-dominant (APC) |
| <input type="checkbox"/> | Familiäre adenomatöse Polyposis 2, autosomal-rezessiv (MUTYH) |
| <input type="checkbox"/> | Familiäres atyp. multiples Muttermal- und Melanom-Syndrom (CDKN2A) |
| <input type="checkbox"/> | Li-Fraumeni-Syndrom (TP53) |
| <input type="checkbox"/> | Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11) |
| <input type="checkbox"/> | Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL) |
| Genpanelanalysen | |
| Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)³ | |
| <input type="radio"/> | MLH1, PMS2 |
| <input type="radio"/> | MSH2, MSH6 |
| <input type="checkbox"/> | Kolonkarzinom mit Polyposis (APC, BMPR1A, GREM1, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11, TP53) |
| <input type="checkbox"/> | Familiäres Brust- und Ovarialkarzinom (ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, RAD51C, RAD51D, TP53) ³ |

| Sonstige | |
|--------------------------|--|
| Einzelgen-Analysen | |
| <input type="checkbox"/> | Ataxia Teleangiectasia, autosomal-rezessiv (ATM) |
| <input type="checkbox"/> | Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (Typ IV) (COL3A1) |
| <input type="checkbox"/> | Familiäre Amyloidose, autosomal-dominant (TTR) |
| <input type="checkbox"/> | Nicht-syndromale Schwerhörigkeit (GJB2, GJB6) |
| <input type="checkbox"/> | Primäre Zahndurchbruchstörung, autosomal-dominant (PTH1R) |
| Genpanelanalysen | |
| <input type="checkbox"/> | Marfan-Syndrom (FBN1, TGFB1, TGFB2) |
| <input type="checkbox"/> | Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2) |
| <input type="checkbox"/> | Xeroderma pigmentosum (DDB1, DDB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC) |

| Anlageträgerschaft | |
|--|--|
| bei bekannter familiärer Mutation bitte, wenn möglich, Befund beilegen | |
| <input type="checkbox"/> | |

| | |
|---|---|
| 1 | Liste der Gene im jeweiligen Panel finden Sie auf unserer Homepage unter: http://www.humangenetik-regensburg.de/netzhauterkrankungen.html |
| 2 | ORF15 bei männlichen Patienten. Bei weiblichen Patientinnen Analyse nur nach Rücksprache. |
| 3 | Bitte Formblatt "Indikationskriterien" beachten. |