

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum



Anforderungsschein 2: genetische Erkrankungen

Einwilligungserklärung gemäß GenDG

Einsender Ansprechpartner/in Tel.

Kostenträger GKV (Ü-Schein bitte beifügen!) Privat versichert Selbstzahler

Informationen zum Patienten

Biologisches Geschlecht weiblich männlich abweichend Transplantation (Knochenmark, Stammzellen) ja nein

Untersuchungsart **betroffen/diagnostisch** **prädiktiv/Anlageträgerschaft** Ethnische Herkunft

Bei primär prädiktiv bitte begründen, z. B. weil Indexfall nicht untersucht verstorben Indexbefund nicht verfügbar

Eigenanamnese/Indikation

Familienanamnese

Genetische Vorbefunde vorhanden? (Eigene/Familienangehörige) nein ja [bitte barcodiert beilegen]

Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Mit dieser Einverständniserklärung bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ausreichender Bedenkzeit gemäß Gendiagnostikgesetz mein Einverständnis mit der/den angeforderten genetischen Analyse/n und der dafür notwendigen Probenentnahme. Ich wurde über den Zweck der Untersuchung, die zu untersuchende Erkrankung und deren genetische Grundlage, sowie die

Aussagemöglichkeiten und Aussagegrenzen der durchzuführenden Diagnostik in meinem speziellen Fall umfassend aufgeklärt. Ich bin mit der Befundübermittlung an die/den anfordernde/n Ärztin/Arzt und die von mir angegebenen Ärztinnen/Ärzte einverstanden.

Ich erkläre mich einverstanden mit:

Der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrages** bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor nein

Der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus nein

Der **Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials** für mögliche spätere Untersuchungen nein

Der **Verwendung des Untersuchungsmaterials** für Qualitätssicherung und wissenschaftliche Zwecke nein

Der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern nein

Aufklärung zu Zusatz-/Zufallsbefunden

In seltenen Fällen können medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht unmittelbar angefordert wurden, jedoch im Zusammenhang mit der übergeordneten Fragestellung stehen könnten. Ich wünsche die Mitteilung dieser **fragestellungsbezogenen Zusatzbefunde**.
(bei keiner Auswahl wird »nein« angenommen)

ja nein

Vereinzelt können zufällig medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die unabhängig von der Fragestellung sind, jedoch nach aktuellem Kenntnisstand eine Behandlungskonsequenz für mich und meine Familie haben (in Anlehnung an die Empfehlung der ACMG). Ich wünsche die Mitteilung solcher **fragestellungsunabhängigen Nebenbefunde** (Zufallsbefund).
(bei keiner Auswahl wird »nein« angenommen)

ja nein

Diese Einwilligungserklärung gemäß GenDG gilt für mich bzw. stellvertretend für mein Kind und kann jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen werden.

.....

Name, Vorname aufklärende/r Ärztin/Arzt Ort, Datum Unterschrift aufklärende/r Ärztin/Arzt* Unterschrift Patient/in/gesetzlicher Vertreter/in

*Im Fall einer **prädiktiven Diagnostik** bestätige ich als beauftragende/r Ärztin/Arzt, dass ich die gemäß GenDG notwendige Qualifikation aufweise.

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum



<p>Kinderwunsch/ Aborte</p>	<input type="checkbox"/> Chromosomen ¹ LI-HEPARIN <input type="checkbox"/> Thrombophilie/ habituelle Aborte ¹ 2 × EDTA 2 × CITRAT 1 × SERUM	<p>Azoospermie</p>	<input type="checkbox"/> Azoospermie: AZF <input type="checkbox"/> Azoospermie einschließlich CBAVD: FER02 ADGRG2, CFTR, DMRT1, FANCM, NR5A1, TEX14
<p>Vorzeitige Wechseljahre</p>	<input type="checkbox"/> Stufendiagnostik ² 1. FXPOI: FMR1 2 × EDTA 2. POI-Panel: FER01 2 × EDTA BMP15, FSHR, FIGLA, FOXL2, GDF9, MCM9, NOBOX, NR5A1	<p>Adrenogenitales Syndrom (AGS)</p>	<input type="checkbox"/> Stufendiagnostik ² 1. CYP21A2¹ 2. AGS-Panel¹: FER03 CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, HSD3B2, POR, STAR
<p>Gefäß- und Bindegewebs- erkrankungen</p>	<p>2 × EDTA</p> <input type="checkbox"/> Marfan-Syndrom: GBG01 FBN1, ADAMTS2, FBN2, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2 <input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndrom (klassisch): GBG02 COL1A1, COL5A1, COL5A2 <input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndrom (vaskulär): GBG03 COL3A1 <input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndrom (gesamt): GBG04 COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, FKBP14, FLNA, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469	<p>2 × EDTA</p> <input type="checkbox"/> Thorakales Aortenaneurysma: GBG05 ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2 <input type="checkbox"/> Zerebrale Mikroangiopathie: GBG06 NOTCH3, APP, COL4A1, COL4A2, CTSA, GLA, HTRA1, MT-TL1, TREX1 <input type="checkbox"/> Morbus Osler: GBG07 ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4	
<p>Stoffwechsel/ Endokrinologie</p>	<p>2 × EDTA</p> <input type="checkbox"/> MODY und Gestationsdiabetes: STW01 GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, PDX1, ABCC8, APPL1, BLK, CEL, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4 <input type="checkbox"/> Adipositas nicht-syndromal: STW02 ADCY3, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, PCSK1, POMC, SH2B1, SIM1 <input type="checkbox"/> Familiäre Hypercholesterinämie: STW03 APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9 <input type="checkbox"/> Hypertriglyceridämie/gemischte Lipidämie: STW04 APOA5, APOC2, APOE, GPIHBP1, LMF1, LPL, ABCG5, ABCG8, APOB, CREB3L3, CYP27A1, GPD1, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, PSCK9	<p>2 × EDTA</p> <input type="checkbox"/> Hämochromatose (Stufendiagnostik) ² 1. HFE-Hauptvarianten H63D, C282Y 2. Panel: STW05 FTL, HAMP, HFE, HJV, SLC40A1, TFR2, CP <input type="checkbox"/> Zystische Fibrose: STW06 CFTR <input type="checkbox"/> Multiple endokrine Neoplasie (MEN): STW07 CDKN1B, MEN1, RET, MAX	
<p>Syndromale Erkrankungen/ Sonstiges</p>	<p>2 × EDTA</p> <input type="checkbox"/> Chromosomen ¹ LI-HEPARIN <input type="checkbox"/> Array-Analyse ¹ <input type="checkbox"/> Fragiles-X-Syndrom: FMR1 <input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom <input type="checkbox"/> Angelman-Syndrom <input type="checkbox"/> Einzelgene/Panel ¹ bitte Fragestellung/Gene eintragen: <input type="checkbox"/> Bestätigung der Probenidentität zu vorheriger Auftragsnummer: 	<p>2 × EDTA</p> <input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ 1: SYN01 NF1, SPRED1 <input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ 2/ Schwannomatose: SYN02 LZTR1, NF2, SMARCB1 <input type="checkbox"/> Neurofibromatose gesamt: SYN03 LZTR1, NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1 <input type="checkbox"/> Noonan-Syndrom: SYN04 BRAF, KRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1, LZTR1, MAP2K1, SOS2 <input type="checkbox"/> Tuberöse Sklerose: SYN05 TSC1, TSC2 <input type="checkbox"/> Von-Hippel-Lindau-Syndrom: SYN06 VHL	

¹ggf. Weiterleitung an Partnerlabor ² bei Einzelanforderung nicht gewünschte Analyse durchstreichen

Core Gene sind **hervorgehoben**. Änderungen der Zusammenstellung behalten wir uns vor. Eine vollständige Auflistung aller Analysen, die aktuelle Zusammenstellung unserer Gen-Panel sowie Anforderungsformulare für weitere klinische Bereiche finden Sie unter **humangenetik.laborkrone.de**