



**MEDIZINISCHES  
VERSORGUNGSZENTRUM  
AM UNIVERSITÄTSKLINIKUM**

Fetscherstraße 74, 01307 Dresden

Probenversand an:

Haus 137, 1. OG, Laborbereich

Tel. +49 (0)351 458 18349

Fachärzte für Humangenetik:

Prof. Dr. med. Evelin Schröck, Prof. Dr. med. Min Ae Lee-Kirsch,

PD Dr. med. Nataliya Di Donato, Dr. med. Bernt Popp

Tel.: +49 (0)351 458 2891, Fax: +49 (0)351 458 4316

Email: genetische.ambulanz@uniklinikum-dresden.de

<b>Patient*in</b>	<input type="checkbox"/> männlich	<input type="checkbox"/> weiblich	<input type="checkbox"/> divers
Name, Vorname _____ geb. _____			
Straße _____			
PLZ _____		Ort _____	

## **Anforderung Postnatale Genetische Diagnostik und Einwilligung nach GenDG**

Bitte achten Sie auf die Vollständigkeit Ihrer Angaben, da sonst gegebenenfalls keine Bearbeitung erfolgen kann.

Für Pränataldiagnostik bitte „Anforderungsschein Pränatale Diagnostik“ verwenden.

### **Arzt/Ärztin und Einrichtung** (Stempel o. Druckschrift)

Name, Vorname

Name der Einrichtung

Adresse

Telefon

**Kostenträger**     Gesetzliche KV Überweisungsschein Nr. 10     Hochschulambulanz     § 116 SGB V  
 Private KV / Selbstzahler / IGeL     Rechnung an Einsender / Klinik     Kostenübernahme

**Untersuchungsgrund** (Erkrankung / Diagnose / klinische und anamnestische Daten / Art der Untersuchung / Methode)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

### **Einwilligung: Gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) willige ich mit meiner Unterschrift ein in die genetischen Untersuchungen zur Klärung der oben genannten Erkrankung / Diagnose und in die**

**Aufbewahrung** von Probenmaterial nach Abschluss des Untersuchungsauftrags

a) zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung.

ja     nein

b) für spätere neue Diagnostikmöglichkeiten.

ja     nein

**Nutzung** der Untersuchungsergebnisse für Familienmitglieder.

ja     nein

**Verwendung** des überschüssigen Probenmaterials zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen, sowie Publikation der pseudonymisierten Ergebnisse.

ja     nein

**Aufbewahrung** der Untersuchungsergebnisse länger als 10 Jahre.

ja     nein

**Weiterleitung** des Untersuchungsauftrages an ein spezialisiertes Kooperationslabor.

ja     nein

Austausch meiner pseudonymisierten Daten zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung mit anderen Einrichtungen unter Beachtung des Datenschutzes.

ja     nein

Mitteilung gesundheitsrelevanter Anlageträgerschaften als **Zusatzbefunde** sowie weiterer Befunde, die ein erhöhtes Risiko bei meinen Nachkommen bedeuten würden.

ja     nein

Übermittlung des Untersuchungsbefundes an einen weiterbehandelnden Arzt.

ja     nein

**Ich willige ein, dass alle therapeutisch oder prognostisch relevanten Zusatzbefunde mitgeteilt werden.**

**Hinsichtlich der Zusatzbefunde besteht kein Anspruch auf Vollständigkeit.**

**Die Befundmitteilung erfolgt grundsätzlich entsprechend des Gendiagnostikgesetzes.**

**Diese Einwilligung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen.** Ich habe eine ausführliche Aufklärung zu den vorgesehenen genetischen Untersuchungen gemäß GenDG erhalten und verstanden. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit. Ich habe eine Kopie der Aufklärung und der Einwilligung erhalten.

*Alternativ Bestätigung durch aufklärende ärztliche Person: Die Einwilligung des Patienten / der Patientin bzw. des gesetzlichen Vertreters / der gesetzlichen Vertreterin liegt mir vor.*

*Sollten die Fragen unbeantwortet bleiben, wird mit der Unterschrift die Einwilligung des Patienten / der Patientin vorausgesetzt.*

Ort, Datum

Unterschrift Patient\*in bzw.  
gesetzliche/r Vertreter\*in

Unterschrift aufklärender Arzt /  
aufklärende Ärztin

Patient\*in \_\_\_\_\_

**Klinische Angaben und Ergebnisse bisheriger genetischer Untersuchungen**

Voruntersuchungen des Patienten / der Patientin in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung

Familienanamnese  positiv (bitte Stammbaum beifügen)  negativ

Angabe zu eventuell vorhandenen Indexpatient\*innen in der Familie, Voruntersuchungen erfolgt?

Die Untersuchung ist:  diagnostisch  prädiktiv  auf Anlageträgerschaft

**Material**

Art des Materials bitte ankreuzen Datum Materialentnahme \_\_\_\_\_ Uhrzeit \_\_\_\_:\_\_\_\_

Li - Heparin - Blut (5 ml)  EDTA - Blut (5 ml/ Neugeborene 2-3 ml)  genomische DNA

Abortmaterial Sonstiges nach Absprache \_\_\_\_\_

**Zytogenetik und Molekulare Zytogenetik (Prof. Dr. med. Evelin Schröck, +49 351 458 15138)**

**Zytogenetik**

Chromosomenanalyse

**FISH-Diagnostik**

Postnataler Schnelltest (Trisomiebestimmung Chr. 13, 18, 21, X, Y)

Postnatale Geschlechtsbestimmung (Chr. X, Y)

Leri - Weill - Syndrom (SHOX)

22q11.2, 10p14 (DiGeorge)

Weiteres nach Absprache (SKY, FISH mit lokusspezifischen Sonden, etc.) \_\_\_\_\_

**Molekulare Karyotypisierung (Dr. rer. nat. Karl Hackmann, +49 351 458 16861)**

Array - CGH (molekulare Karyotypisierung mittels Agilent - Chip 2 x 400 k, Auflösung 20 - 25 kb)

custom Array - CGH (molekulare Karyotypisierung definierter Chromosomenabschnitte)

**Molekulargenetik (Dr. rer. nat. Karl Hackmann, +49 351 458 16861)**

ACTB / ACTG1(OMIM: 243310, 614583, 606155) Baraitser-Winter-Syndrom, Fryns-Aftimos-Syndrom

Gene des PI3K / Akt Signalwegs (PTEN, PIK3CA, PIK3R2, AKT1, AKT3)

Weitere Gene für geistige Entwicklungsverzögerung / Sonstiges nach Absprache \_\_\_\_\_

**NGS - Paneldiagnostik (Dr. rer. nat. Karl Hackmann, +49 351 458 16861)**

94 - Gen Panel + custom Array - CGH bei hereditären Tumorerkrankungen (familiärer Brust - und Eierstockkrebs HBOC, familiärer Darmkrebs - bei Erfüllung der in der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik aufgeführten Kriterien an die Indikationsstellung)

94 - Gen Panel + custom Array - CGH bei genetisch bedingten Erkrankungen mit erhöhter Tumorpredisposition (Neurofibromatose I, Von - Hippel - Lindau - Syndrom, Cowden - Syndrom, Phäochromocytom - Paragangliomsyndrom, Li - Fraumeni - Syndrom) (Kostenübernahme)

4813 - Gen Panel bei geistiger Entwicklungsverzögerung / syndromaler Erkrankung (Kostenübernahme)

**Weitere Anforderung (Dr. rer. nat. Sarah Wölffling, +49 351 458 15138)**

Anlegen einer Zellkultur für externe Analysen

Anlegen einer lymphoblastischen Zelllinie

Gewinnen von RNA

Asservierung von Zellkultur / DNA / RNA (Zutreffendes bitte unterstreichen)

Weitere Anforderungen nach Absprache \_\_\_\_\_

Patient\*in \_\_\_\_\_

**Klinische Angaben und Ergebnisse bisheriger genetischer Untersuchungen**

**Voruntersuchungen des Patienten / der Patientin in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung**

---



---

Familienanamnese  positiv (bitte Stammbaum beifügen)  negativ

Dokumentation zu den in der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik aufgeführten Kriterien an die Indikationsstellung:

---



---

**Angabe zu eventuell vorhandenen Indexpatient\*innen in der Familie, Voruntersuchungen erfolgt?**

---



---

Die Untersuchung ist:  diagnostisch  prädiktiv  auf Anlageträgerschaft

**Material**

Art des Materials bitte ankreuzen Datum Materialentnahme \_\_\_\_ . \_\_\_\_ . \_\_\_\_ Uhrzeit \_\_\_\_ : \_\_\_\_

Li - Heparin - Blut (5 ml)  EDTA - Blut (5 ml/ Neugeborene 2-3 ml)  genomische DNA

Sonstiges nach Absprache \_\_\_\_\_

**Molekulargenetik (Prof. Dr. med. Min Ae Lee - Kirsch) +49 351 458 16874**

- |                          |                                     |                                     |                                               |                |                                                                                                                        |
|--------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------|-----------------------------------------------|----------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | TREX1                                         | (OMIM: 606609) | Chilblain Lupus, Aicardi - Goutières - Syndrom (AGS1),<br>retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukodystrophie (RVCL) |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | RNASEH2B                                      | (OMIM: 610326) | Aicardi - Goutières - Syndrom (AGS2)                                                                                   |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | RNASEH2C                                      | (OMIM: 610330) | Aicardi - Goutières - Syndrom (AGS3)                                                                                   |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | RNASEH2A                                      | (OMIM: 606034) | Aicardi - Goutières - Syndrom (AGS4)                                                                                   |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | SAMHD1                                        | (OMIM: 606754) | Chilblain Lupus, Aicardi - Goutières - Syndrom (AGS5)                                                                  |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | ADAR                                          | (OMIM: 146920) | Aicardi - Goutières - Syndrom (AGS6)                                                                                   |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | IFIH1                                         | (OMIM: 615846) | Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS7), Singleton - Merten - Syndrom 1                                                       |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | TMEM173                                       | (OMIM: 612374) | STING-associated vasculopathy, infantile-onset (SAVI), Chilblain Lupus                                                 |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | ACP5                                          | (OMIM: 171640) | Spondyloenchondrodysplasie mit Immundysregulation                                                                      |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | CECR1                                         | (OMIM: 607575) | Polyarteritis nodosa, childhood-onset (PAN), Sneddon - Syndrom                                                         |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | IL36RN                                        | (OMIM: 605507) | Psoriasis pustulosa                                                                                                    |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | CASP1                                         | (OMIM: 147678) | ICE - Fieber                                                                                                           |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | CYBB                                          | (OMIM: 300481) | Septische Granulomatose, CGD                                                                                           |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | NCF1                                          | (OMIM: 608512) | Septische Granulomatose, CGD                                                                                           |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | NLRP3                                         | (OMIM: 606416) | Familial cold - induced autoinflammatory syndrome (FCAS),<br>Muckle - Wells - Syndrom (MWS), CINCA                     |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | TNFRSF1A                                      | (OMIM: 191190) | Periodisches Fieber, TNF - Rezeptor - assoziiertes<br>periodisches Syndrom (TRAPS)                                     |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | AAAS                                          | (OMIM: 231550) | Triple - A - Syndrom, AAAS                                                                                             |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | GMPPA                                         | (OMIM: 615510) | Alacrimie, Achalasie, mentale Retardierung (AAMR)                                                                      |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | CFTR                                          | (OMIM: 602421) | Mukoviszidose                                                                                                          |
| <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | Weitere Gene / Sonstiges nach Absprache _____ |                |                                                                                                                        |