



Fetscherstraße 74, 01307 Dresden

Probenversand an:

Haus 21, 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

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

Email: genetische.ambulanz@uniklinikum-dresden.de

**MEDIZINISCHES
VERSORGUNGSZENTRUM
AM UNIVERSITÄTSKLINIKUM**

Patient(in)		<input type="checkbox"/> männlich	<input type="checkbox"/> weiblich
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 § 116b SGBV

Private KV / Selbstzahler / IGeL Rechnung an Einsender / Klinik Kostenübernahme

Untersuchungsgrund (Erkrankung / Diagnose / klinische u. 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 dem Gendiagnostikgesetz.

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 Aufklärenden Arzt: Die Einwilligung des Patienten bzw. gesetzlichen Vertreters liegt mir vor.

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

Ort, Datum

Unterschrift Patient bzw. gesetzlicher Vertreter

Unterschrift Aufklärender Arzt

Patient(in) _____

Klinische Angaben und Ergebnisse bisheriger genetischer Untersuchungen

Voruntersuchungen des Patienten in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung

Familienanamnese positiv (bitte Stammbaum beifügen) negativ

Angaben zu eventuell vorhandenen Indexpatienten in der Familie, Voruntersuchung erfolgt?

Die Untersuchung ist diagnostisch prädiktiv auf Anlageträgerschaft

Material

Art des Materials bitte ankreuzen **Datum Materialentnahme** ____ . ____ . ____ **Uhrzeit** ____ : ____ **Uhr**

- Δ Li – Heparin – Blut (5 ml) \curvearrowright EDTA – Blut (5 ml, Neugeborene 2 – 3 ml) \star genomische DNA
- \odot Abortmaterial Sonstiges nach Absprache _____

Zytogenetik und Molekulare Zytogenetik (Prof. Dr. med. Evelin Schröck, +49 (0)351 458 5138)

Zytogenetik

- Δ \odot Chromosomenanalyse

FISH-Diagnostik

- Δ \odot Postnataler Schnelltest (Trisomiebestimmung Chr. 13, 18, 21, X, Y)
- Δ Postnatale Geschlechtsbestimmung (Chr. X, Y)
- Δ Leri – Weill – Syndrom (SHOX)
- Δ 22q11.2, 10p14 (DiGeorge)
- Δ \odot Weiteres nach Absprache (SKY, FISH mit lokusspezifischen Sonden, etc.) _____
- _____

Molekulare Karyotypisierung (Dr. rer. nat. Karl Hackmann, +49 (0)351 458 6861)

- \curvearrowright \star \odot Array – CGH (molekulare Karyotypisierung mittels Agilent – Chip 2 x 400 k, Auflösung 20 – 25 kb)
- \curvearrowright \star \odot custom Array – CGH (molekulare Karyotypisierung definierter Chromosomenabschnitte)

Molekulargenetik (Dr. rer. nat. Karl Hackmann, +49 (0)351 458 6861)

- \curvearrowright \star \odot ACTB / ACTG1 (OMIM: 243310, 614583, 606155) Baraitser – Winter – Syndrom, Frys – Aftimos – Syndrom
- \curvearrowright \star Gene des PI3K / Akt Signalwegs (PTEN, PIK3CA, PIK3R2, AKT1, AKT3)
- \curvearrowright \star \odot Weitere Gene für geistige Entwicklungsverzögerung / Sonstiges nach Absprache _____
- _____

NGS – Paneldiagnostik (Dr. rer. nat. Karl Hackmann, +49 (0)351 458 6861)

- \curvearrowright \star 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)
- \curvearrowright \star 94 – Gen Panel + custom Array – CGH bei genetisch bedingten Erkrankungen mit erhöhter Tumorprädisposition (Neurofibromatose I, Von – Hippel – Lindau – Syndrom, Cowden – Syndrom, Phäochromocytom – Paragangliomsyndrom, Li – Fraumeni – Syndrom) (Kostenübernahme)
- \curvearrowright \star 4813 – Gen Panel bei geistiger Entwicklungsverzögerung / syndromaler Erkrankung (Kostenübernahme)

Weitere Anforderungen (Franziska Kuhlee M.Sc., +49 (0)351 458 5138)

- Δ \odot Anlegen einer Zellkultur für externe Analysen
- Δ Anlegen einer lymphoblastoiden 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 in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung

Familienanamnese positiv (bitte Stammbaum beifügen) negativ

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

Angaben zu eventuell vorhandenen Indexpatienten in der Familie, Voruntersuchung erfolgt?

Die Untersuchung ist diagnostisch prädiktiv auf Anlageträgerschaft

Material

Art des Materials bitte ankreuzen **Datum Materialentnahme** ____ . ____ . ____ **Uhrzeit** ____ : ____ **Uhr**

Δ 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 (0)351 458 16874

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