



Zytogenetik (mind. 2 ml Heparin-Blut)

- Chromosomenanalyse^{3,4}

³⁾ Für eine pränatale Chromosomenanalyse benutzen Sie bitte unseren gesonderten Einsendeschein
⁴⁾ Bei V. a. Trisomie 21 (Down-Syndrom) beim Kind/Neugeborenen bieten wir auch eine FISH-Untersuchung an nativen Lymphozyten an, deren Ergebnis in 1-2 Tagen vorliegt

FISH-Untersuchungen (mind. 2 ml Heparin-Blut) ! Bis auf *) gehören die FISH-Sonden nicht zum akkreditierten Bereich !

- Cri-du-Chat-Syndrom 5p15
- Kleinwuchs/Leri-Weill-Syndrom (*SHOX*) Xpter-p22.32
- Prader-Willi/Angelman-Syndrom 15q11-q13
- SRY Yp11.31
- Wolf-Hirschhorn-Syndrom 4p16
- Down-Syndrom 21q22.2^{*)}
- Mikrodeletion 1p36
- Miller-Dieker-Syndrom 17p13.3
- Smith-Magenis-Syndrom 17p11.2
- Steroidsulfatase-Defizienz Xp22.32
- Kallmann-Syndrom Xp22.3
- Mikrodeletion 22q11.2^{*)}
- Neurofibromatose Typ 1 17q11.2
- Sotos-Syndrom 5q35
- Williams-Beuren-Syndrom 7q11.2

Array-CGH

Für eine Array-CGH benutzen Sie bitte den gesonderten Einsendeschein.

Molekulargenetik (mind. 2 ml EDTA-Blut) für ...

Molekulargenetik – Einzel-Gen-Analysen

Krankheitsbilder mit Intelligenzminderung

- Angelman-Syndrom 15q11-q13
 - Methylierungssensitive MLPA^c
 - pat. UPD 15^d
 - UBE3A*^a
- Chromosom 16
 - Mikrosatelliten-Analyse^d
- Cohesinopathien/Cornelia de Lange-Syndrom
 - NIPBL*^a
 - HDAC8*^b
 - SMC1A*^b
 - RAD21*^b
 - SMC3*^b
 - AFF4*^b
 - ARID1B*^b (Coffin-Siris Syndrom 1)
 - ANKRD11*^b (KBG-Syndrom)
 - KMT2A*^b (Wiedemann-Steiner Syndrom)
- Epilepsie
 - CDKL5*^a
 - ARX*^a
 - SLC9A6*^b
- Fragiles-X-Syndrom (*FMR1*)^d
- Joubert-Syndrom
 - AHI1*^b
 - CEP290*^b
 - TMEM67*^b
 - CC2D2A*^b
 - NPHP1* (homozygote Deletion)^d

- Prader-Willi-Syndrom 15q11-q13
 - Methylierungssensitive MLPA^c
 - mat. UPD 15^d
- Rett-Syndrom (*MECP2*)^a
- Pitt-Hopkins-Syndrom (*TCF4*)^a
- Silver-Russell-Syndrom
 - Methylierungssensitive MLPA^c
 - UPD 7^d
- UPD 14 (Temple-Syndrom & Kagami-Ogata-Syndrom)
 - Methylierungssensitive MLPA^c
 - mat./pat. UPD 14^d

Neurogenetik

- Ataxie mit okulomotorischer Apraxie
 - AOA1*(*APTX*)^a
 - AOA2* (*SETX*)^a
- Huntington Krankheit (*HTT*)^d
- Huntington-like (*TBP*, *JPH3*)^d
- DRPLA (*ATN1*)^d
- Dyskinesien (*ADCY5*)^b
- Fragiles X-Tremor-Ataxie-Syndrom (*FMR1*)^d
- Friedreich Ataxie (*FXN*)^{a+d}
- SBMA (*AR*)^d
- Spinocerebelläre Ataxien
 - SCA 1, 2, 3, 6, 7, 8, 10, 12, 17^d
 - SCA 11 (*TTBK2*)^b
 - SCA 13 (*KCNC3*)^b
 - SCA 14 (*PRKCG*)^b
 - SCA 27 (*FGF14*)^b
 - SCA 28 (*AFG3L2*)^b

Brustkrebs, familiäre Form

- BRCA1*^{a,e}
- BRCA2*^{a,e}
- CHEK2*^{a,e}
- PALB2*^{a,e}
- RAD51C*^{a,e}
- RAD51D*^b

HNPCC

- MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*^{a,e}

Kleinwuchs

- SHOX*^a

Verschiedenes

- Albinismus, okulokutaner
 - OCA 1 (*TYR*)^a
 - OCA 2 (*OCA2*)^a
 - OCA 3 (*TYRP1*)^b
 - OCA 4 (*SLC45A2*)^b
 - OCA 6 (*SLC24A5*)^b
- Albinismus, okulärer
 - OA 1 (*GPR143*)^b
- X-Inaktivierung (*AR*) (nicht akkreditiert)

^a Seq. + MLPA
^b Seq.
^c MLPA
^d Fragment-Analyse

^e für die BRCA und HNPCC-Diagnostik gelten die Indikationskriterien und Abrechnungsvoraussetzungen gemäß der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik (Anlage 1 zur KBV-Information 68/2015)



Molekulargenetik – Multi-Gen-Panels (*Next-Generation-Sequencing*)

Brustkrebs: *BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C*^{#)}

HNPCC^{#)}

- 1) MLH1 und PMS2 inkl. MLPA
- 2) MSH2 und MSH6 inkl. MLPA
- 3) MLH1, MSH2, MSH6 und PMS2 inkl. MLPA

Gefäß und Bindegeweberkrankungen:

- 1) Marfan-Syndrom: *FBN1, TGFB1, TGFB2* inklusive MLPA
- 2) EDS Typ IV: *COL3A1* inklusive MLPA
- 3) Thorakale Aortenerweiterung: *ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2*
+ MLPA: (bitte Gene angeben) _____

Cohesinopathien (Cornelia de Lange-Syndrom und verwandte Syndrome):

- 1) Basispanel-CdLS: *NIPBL* (inclusive MLPA), *SMC1A, HDAC8, RAD21, SMC3*
- 2) erweitertes Panel¹⁾: Basispanel + *ANKRD11, KMT2A, ARID1B, AFF4*

Noonan-Syndrom:

- 1) Basispanel: *PTPN11*
- 2) (nach negativer Testung von *PTPN11*): *SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS*
- 3) erweitertes Panel¹⁾: *A2ML1, SPRED1, SHOC2, CBL, NRAS, MAP2K2, HRAS, MAP2K1*

¹⁾ **NUR** nach Rücksprache und vorheriger Klärung der Kostenübernahme durch die zuständige Krankenkasse!

^{#)} für die BRCA und HNPCC-Diagnostik gelten die Indikationskriterien und Abrechnungsvoraussetzungen gemäß der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik ([Anlage 1 zur KBV-Information 68/2015](#))

Aufklärung vor genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Untersuchungen eine ausführliche Aufklärung sowie eine schriftliche Einwilligung. Bei vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Untersuchungen ist zusätzlich eine humangenetische Beratung durchzuführen.

Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Untersuchungen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Ihnen (oder einer Person, für die Sie Sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Untersuchung angeboten, um folgende Diagnose / Fragestellung abzuklären:

.....

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel eine solche Untersuchung hat und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen bekommen können.

Eine genetische Untersuchung hat zum Ziel, die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz oder die Erbsubstanz selbst (DNA) mittels spezifischer Verfahren auf erbliche (genetische) Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung / Störung ist.

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe. Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. Es kann im Bereich der Einstichstelle aber eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme aufgeklärt.

Bei einer genetischen Untersuchung werden entweder gezielt einzelne oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig untersucht. Die angewendete Methode hängt von der Fragestellung ab.

Bedeutung der Ergebnisse. Wird eine krankheitsverursachende erbliche Eigenschaft (Mutation, z.B. eine Veränderung der DNA-Sequenz) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Aussagekraft und Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, kann trotzdem eine für die Erkrankung verantwortliche genetische Veränderung bei dem/der Betroffenen vorliegen. Eine genetisch bedingte Krankheit bzw. Veranlagung dafür lässt sich nicht immer mit völliger Sicherheit ausschließen. In solchen Fällen werden wir versuchen, eine Wahrscheinlichkeit für das Auftreten der Erkrankung bzw. einer Veranlagung bei Ihnen oder Ihren Angehörigen abzuschätzen.

Gelegentlich werden Veränderungen der DNA-Sequenz nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist (so genannte Genvarianten). Dies wird im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen.

Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial. Das GenDG verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden. Häufig ist es sinnvoll, das Material z. B. zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse oder für zukünftige Diagnosemöglichkeiten aufzuheben.

Mit Ihrer Zustimmung kann Ihr Untersuchungsmaterial in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form auch für verschiedene Anforderungen wie z.B. die **Qualitätssicherung im Labor**, die studentische Lehre oder die Erforschung von Krankheitsursachen benutzt werden.

Das Gesetz schreibt auch vor, dass **personenbezogene Daten und medizinische Befunde** nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch später noch für Sie oder Ihre Angehörigen von Bedeutung sein. Mit Ihrer ausdrücklichen Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist hinaus aufbewahren.

Sie können Ihre **Einwilligung in die Untersuchung** jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise **zurückziehen**. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), bereits eingeleitete Untersuchungsverfahren zu stoppen und die Vernichtung des Materials sowie aller bisher erhobenen Befunde zu verlangen.

Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Untersuchungen gemäß GenDG

Universitäres MVZ Lübeck
 Fachbereich Humangenetik
 Ambulanzzentrum des UKSH gGmbH
 Ratzeburger Allee 160
 23538 Lübeck
 Tel.:0451 – 500 50402 / FAX: 0451 – 500 50404

Angaben zum Patienten

Name: Vorname:
 geb.: Tel.:
 Straße
 PLZ Ort

Einwilligungserklärung

Ich bin durch die/den u.a. Ärztin/Arzt ausführlich und verständlich über die durchzuführende genetische Untersuchung aufgeklärt worden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zur Durchführung der genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden **Erkrankung/Diagnose** (bitte vom Arzt eintragen) _____

notwendig sind. Ich bin mit der dafür erforderlichen Probenentnahme (z. B. Blut, Fruchtwasser, Gewebe) einverstanden.

Meine Probe und die Untersuchungsergebnisse sollen wie folgt verwendet werden:

(Bitte entsprechend ankreuzen)

Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für spätere neue Diagnosemöglichkeiten einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und -Unterlagen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich möchte über ggf. erhobene Nebenbefunde der genetischen Diagnostik informiert werden, auch wenn diese nicht direkt im Zusammenhang mit der o. g. Erkrankung/Diagnose stehen.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird. Dazu überlasse ich das Untersuchungsmaterial dem Institut für Humangenetik der Universität zu Lübeck.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin einverstanden, dass ggf. erhobene Daten/Ergebnisse über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für Zwecke der Lehre und Ausbildung sowie wissenschaftliche Zwecke genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde an folgende Ärzte geschickt werden: Frau/Herrn Frau/Herrn	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>

Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

 Ort, Datum

 Unterschrift Patient(in)/gesetzlicher Vertreter

 Stempel und Unterschrift
 des Arztes