

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft
Name, Vorname des Versicherten <span style="float: right;">geb. am</span>						
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.		Status			
Vertragsarzt-Nr.	VK gültig bis		Datum			



**Auftragsformular Genetische Diagnostik**

Bitte Einwilligungserklärung, Ü-Schein 06 und Laborschein 10 beilegen  
Humangenetische Leistungen berühren nicht das Laborbudget!

Folgende Angaben helfen uns für die zielgenaue Diagnostik und sind zwingend vorgeschrieben für die mit (1) gekennzeichneten Analysen. Bitte beachten Sie auch unsere Hinweise zu Indikationen, Aussagekraft der Analysen, Differentialdiagnosen zu Erkrankungen auf unserer Homepage

**Entnahmedatum:** ..... Es handelt sich um eine **diagnostische / prädiktive / pränatale** Untersuchung (bitte unterstreichen)

**Untersuchungsmaterial** (bitte unterstreichen): **Heparin-Blut <sup>1)</sup> / EDTA-Blut / DNA / Fruchtwasser / Chorionzotten / Abortgewebe / anderes:** .....

<sup>1)</sup> nur für Chromosomen aus Blut

**Abrechnung** (bitte unterstreichen):                      Ü-Schein (bitte Kennziffer 32010 eintragen) / Rechnung an Patient Praxis Klinik

**Befundmitteilung an** (bitte unterstreichen):            überweisenden Arzt / Patient / Patientin / zusätzlich an: .....

**Der Befund hat therapeutische Konsequenzen / ist eilig / soll an überweisenden Arzt gefaxt werden unter:** .....

**Angeforderte Untersuchungen** (siehe Liste auf S. 2): .....

Existieren Ergebnisse genetischer Voruntersuchungen zum Patienten? (bitte unterstreichen):      **Ja / Nein**      Wenn ja, bitte Befunde mitsenden

Ist ein familiärer Index-Fall bekannt? (bitte unterstreichen):    **Ja / Nein**      Wenn ja, bitte Befunde mitsenden

**Angaben zum Patienten:**

.....

**Geschlecht:** weiblich männlich    **Schwangerschaft:** nein ja SSW ..... LR .....    **Herkunftsland:** .....

**Familienanamnese:**            unauffällig            auffällig (bitte spezifizieren):

.....

.....

.....

**Ort/Datum:** .....

**Unterschrift Arzt:** .....

**Name Arzt (Druckschrift):** .....

Einverständniserklärung Patient / ges. Vertreter siehe Seite 3!

# Auftragsformular Genetische Diagnostik

Humangenetik  
Nürnberg / Bayreuth / Ansbach (MVZ)

Dr. med. Andreas Kossakiewicz  
Dr. med. Maria Kossakiewicz  
Dr. med. Michael Schälke

Dr. med. Sigrun von der Haar  
Dr. rer. nat. Gregor Schlüter  
Dr. med. Saskia Bahrmann



## Zygotenetik

### Karyotypisierung postnatal

Chromosomenanalyse aus Lymphozyten <sup>1</sup>	<input type="checkbox"/>
Chromosomenanalyse aus Fibroblasten <sup>2</sup>	<input type="checkbox"/>
Chromosomenanalyse aus Abortgewebe <sup>3</sup>	<input type="checkbox"/>
- mit Schnelltest für die Chromosomen 13, 18, 21, X, Y	<input type="checkbox"/>

### Karyotypisierung pränatal

Chromosomenanalyse aus Fruchtwasser	<input type="checkbox"/>
- mit Schnelltest für die Chromosomen 13, 18, 21, X, Y	<input type="checkbox"/>
- mit Schnelltest für Chromosom 21	<input type="checkbox"/>
Chromosomenanalyse aus Nabelschnurblut	<input type="checkbox"/>
- mit Schnelltest für die Chromosomen 13, 18, 21, X, Y	<input type="checkbox"/>
- mit Schnelltest für Chromosom 21	<input type="checkbox"/>
Chromosomenanalyse aus Chorionzotten	<input type="checkbox"/>
Geschlechtsangabe erwünscht	<input type="checkbox"/>
Geschlechtsangabe nicht erwünscht	<input type="checkbox"/>

<sup>1</sup> Wir benötigen ca. 5-9 ml heparinisieretes Venenblut (bei Kleinkindern ca. 2-3 ml)

<sup>2</sup> Wir benötigen eine Hautstanze in steriler Kochsalzlösung

<sup>3</sup> Wir benötigen fetales Material/Plazentazotten/Chorionzotten in steriler Kochsalzlösung

### Spezielle molekular-zytogenetische Diagnostik<sup>1</sup>

1p36	1p36-Deletions-Syndrom	<input type="checkbox"/>	17p13.3	Miller-Dieker-Syndrom	<input type="checkbox"/>
4p16.3	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	<input type="checkbox"/>	17p11.2	Smith-Magenis-Syndrom	<input type="checkbox"/>
5p15.2	Cri-du-chat-Syndrom	<input type="checkbox"/>	22q11.2	DiGeorge-Syndrom (CATCH22)	<input type="checkbox"/>
7q11.23	Williams-Beuren-Syndrom	<input type="checkbox"/>	Xp22.3	Kallmann-Syndrom	<input type="checkbox"/>
15q12	Prader-Willi-Syndrom	<input type="checkbox"/>		andere FISH-Analysen auf Nachfrage	<input type="checkbox"/>
15q12	Angelman-Syndrom	<input type="checkbox"/>		Subtelomer-Deletions-Analyse	<input type="checkbox"/>

## Molekulargenetik (1) Analysen unterliegen QSV, s.u./ (2) nur bestimmte Exons, wir benötigen 5-9 ml EDTA-Blut, bei Kleinkindern 2-3 ml

### Kardiomyopathien

ACTC1	CSR3	LD3	MYBPC3	MYH7	MYL2	MYL3	HCM/DCM	<input type="checkbox"/>
PLN	TCAP	TNNC1	TNNI3	TNNI2	TPM1	TTN (2)	VCL (2)	<input type="checkbox"/>
LMNA/C	DCM u.a. Laminopathien							<input type="checkbox"/>
PRKAG2	HCM (mit WPW-Syndrom)							<input type="checkbox"/>
SCN5A	DCM / LQT3							<input type="checkbox"/>
TAZ	DCM, Barth-Syndrom							<input type="checkbox"/>

### Noonan-Syndrom u.ä.

PTPN11, KRAS, SOS1, RAF1 (2), NRAS (2), BRAF (2), CBL (2), SHOC2 (2), RIT1, MAP2K1 (2), HRAS (2)	RASopathie-Spektrum (Noonan-, CFC, Costello-Syndrom)	<input type="checkbox"/>
PTPN11	Noonan-Syndrom 1	<input type="checkbox"/>
KRAS	Noonan-Syndrom 3	<input type="checkbox"/>
SOS1	Noonan-Syndrom 4	<input type="checkbox"/>

### Vitien

CX43	HLHS, occulo-dento-digitale Dysplasie	<input type="checkbox"/>
GATA4	Fam. VSD, ASD, u.a. Vitien	<input type="checkbox"/>
TBX5	Holt-Oram-Syndrom	<input type="checkbox"/>
NKX2.5	Heterotaxie, TOF, ASD, VSD	<input type="checkbox"/>

### Sonstige Syndrome:

ARX	XLMR	<input type="checkbox"/>
CCDC11	Heterotaxie, HTX6 aut. rez	<input type="checkbox"/>
CFTR (1)	Mukoviszidose (bitte Herkunft/Ethnizität d Pat. Angeben)	<input type="checkbox"/>
CPT2	Carnitin-Palmityl-Transferase 2-Mangel	<input type="checkbox"/>
CTSD	Cerebrosid-Lipofuszinose 10	<input type="checkbox"/>
FLVCR2	Fowler-Hydranencephalie	<input type="checkbox"/>
GAMT	GAMT-Defizienz	<input type="checkbox"/>
SLC6A8	XLMR	<input type="checkbox"/>
JARID1C	XLMR	<input type="checkbox"/>
L1CAM	X-chrom. Hydrocephalus	<input type="checkbox"/>
MKS1	Meckel-Gruber-Syndrom 1	<input type="checkbox"/>
NFIX	Sotos-like-Syndrome	<input type="checkbox"/>
PCDH19	EIEE9 (Protocadherin 19)	<input type="checkbox"/>
PDHA1	PDH-Defizienz	<input type="checkbox"/>
PDP1	PDH-Defizienz	<input type="checkbox"/>
RBM8A	TAR-Syndrom	<input type="checkbox"/>
SLC25A22	EIEE3 (Mitoch. Glutamat-Carrier-Defizienz)	<input type="checkbox"/>
UQCRLB, UQCRCQ	Komplex III-Defizienz	<input type="checkbox"/>
TUBA8	Polymicrogyria with N. optic. hypoplasia	<input type="checkbox"/>
VANGL1	Neuralrohrdefekte	<input type="checkbox"/>
VANGL2	Neuralrohrdefekte	<input type="checkbox"/>
ZIC3	VACTERL association, X-linked, Heterotaxie	<input type="checkbox"/>
TREX1	Aicardi-Goutiere-Syndrom / AGS1	<input type="checkbox"/>
RNASEH2B	Aicardi-Goutiere-Syndrom / AGS2	<input type="checkbox"/>
RNASEH2C	Aicardi-Goutiere-Syndrom / AGS3	<input type="checkbox"/>
CX26 (1)	Nicht-syndromale Hörstörung	<input type="checkbox"/>
CX30 (1)	Nicht-syndromale Hörstörung	<input type="checkbox"/>

### Skeletterkrankungen

FGFR2	Apert- / Crouzon- / Jackson-Weiss- / Pfeifer- / Münke- Synd.	<input type="checkbox"/>
FGFR3	Achondroplasie, TD1, TD2, Hypochondroplasie	<input type="checkbox"/>
DTDST	Achondrogenesis, Achondrogenesis Ib, Atelosteogenesis II	<input type="checkbox"/>
SOX9	Campomele Dysplasie	<input type="checkbox"/>
COL2A1	Kniest-Synd., SEDC, Achondrogenesis II	<input type="checkbox"/>
IFT80	Jeune-Syndrom 2 (ATD2)	<input type="checkbox"/>
HYLS	Hydrothelhalus	<input type="checkbox"/>
CRTAP	Osteogenesis imperfecta IIb/VII	<input type="checkbox"/>
LEPRE	Osteogenesis Imperfecta VIII	<input type="checkbox"/>
WNT7	Schinzler Phocomelie-Syndrom	<input type="checkbox"/>
BMPR	Diaphanospondylodysostosis	<input type="checkbox"/>
TRPV4	Metatropic dysplasia u.a	<input type="checkbox"/>
FAM123B/WTX	OSCS	<input type="checkbox"/>
ZC4H2	Wieacker-Wolf-Syndrom	<input type="checkbox"/>

### Aborte

FV (FVL-Mutation)	Aborte, Thrombophilie	<input type="checkbox"/>
FII (g.20210G>A)	Aborte, Thrombophilie	<input type="checkbox"/>
MTHFR (c.677C>T)	Aborte, Thrombophilie	<input type="checkbox"/>
MTHFR (c.1298A>C)	Aborte, Thrombophilie	<input type="checkbox"/>
ACE (ID-Polymorph.)	Aborte, Thrombophilie	<input type="checkbox"/>
PAI (-675 4G/5G)	Aborte, Thrombophilie	<input type="checkbox"/>

Array-CGH (1) Wir bitten um Rücksprache zu Format, Indikation, Fragestellung u.ä.

### Infertilität

AZF (Multiplex-PCR)	Azoospermie	<input type="checkbox"/>
NALP7	Aborte, familiäre Blasenmole	<input type="checkbox"/>
KHDC3L	Aborte, familiäre Blasenmole	<input type="checkbox"/>
SYCP3	Aneuploidieneigung/Azoospermie	<input type="checkbox"/>
CFTR (1)	CBAVD, Mukoviszidose (bitte Herkunft/Ethnizität d Pat. Angeben)	<input type="checkbox"/>

### Sonstiges

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
--------------------------	--------------------------

Bankgasse 3  
90402 Nürnberg

T: 0911 / 2061010

Preuschwitzer Str. 101  
95445 Bayreuth

T: 0921 / 4003840

Escherichstraße 1  
91522 Ansbach

T: 0981 / 4842524

kontakt@gen-natal.com  
www.gen-natal.com

F: 0911 / 2061012



# Auftragsformular Genetische Diagnostik

**Humangenetik**  
Nürnberg / Bayreuth / Ansbach (MVZ)

Dr. med. Andreas Kossakiewicz  
Dr. med. Maria Kossakiewicz  
Dr. med. Michael Schälke

Dr. med. Sigrun von der Haar  
Dr. rer. nat. Gregor Schlüter  
Dr. med. Saskia Bahrmann



**Molekulargenetik** (1) Analysen unterliegen QSV, s.u./ (2) nur bestimmte Exons, wir benötigen 5-9 ml **EDTA-Blut**, bei Kleinkindern 2-3 ml

## Tumorgenetik

BRCA1 (1)	Familiäres Mamma- und Ovarial-Ca	<input type="checkbox"/>
BRCA2 (1)	Familiäres Mamma- und Ovarial-Ca	<input type="checkbox"/>
RAD51C	Familiäres Mamma- und Ovarial-Ca	<input type="checkbox"/>
RAD51D	Familiäres Mamma- und Ovarial-Ca	<input type="checkbox"/>
TP53	Familiäres Mamma-Ca, Li-Fraumeni-Syndrom 1	<input type="checkbox"/>
CHEK2	Familiäres Mamma-Ca, Li-Fraumeni-Syndrom 2	<input type="checkbox"/>
PALB2	Familiäres Mamma-Ca, Pancreas-Carcinom	<input type="checkbox"/>
CDH1	Familiäres Mamma-Ca, Magen-Carcinom	<input type="checkbox"/>
NBN	Familiäres Mamma-Ca, Nijmegen-Breakage-Syndrom	<input type="checkbox"/>
ATM	Familiäres Mamma-Ca, Lymphom, Leukämie, Ataxia telangiectasia	<input type="checkbox"/>
PTEN	Familiäres Mamma-Ca, Schilddrüsen-Carcinom, Cowden-Syndrom	<input type="checkbox"/>
Weitere Gene nach		<input type="checkbox"/>
Rücksprache		<input type="checkbox"/>

Die Tumorgen-Diagnostik erfolgt mittels **NGS-Sequenzierung** (Illumina TrueSight-Cancer-Panel auf Illumina MiSeq, Auswertung über BWA 2.0, Illumina Variant Studio, IGS-Browser, externe Datenbanken und Algorithmen zur UCV-Klassifizierung) sowie mittels **MLPA-Analyse**

**Durchschnittliche Bearbeitungsdauer:** 3-4 Wochen, auf Nachfrage 10-14 Tage

Bankgasse 3  
**90402 Nürnberg**  
T: 0911 / 2061010

Preuschwitzer Str. 101  
**95445 Bayreuth**  
T: 0921 / 4003840

Escherichstraße 1  
**91522 Ansbach**  
T: 0981 / 4842524

kontakt@gen-natal.com  
**www.gen-natal.com**  
F: 0911 / 2061012



AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft
Name, Vorname des Versicherten						geb. am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.		Status			
Vertragsarzt-Nr.	VK gültig bis		Datum			

**Einverständniserklärung**  
**für genetische Untersuchungen**  
**(gemäß GenDG Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung!)**

Tel. Nr. der Patientin: .....

Bei minderjährigen Probanden sorgeberechtigte Person(en):

Name, Vorname, Geburtsdatum

Name, Vorname, Geburtsdatum

Ich wünsche, dass von mir/meinem Kind entnommenes Blut/Gewebe auf genetische Veränderungen, bezogen auf folgende Fragestellungen untersucht wird:

bzw. folgende Untersuchung durchgeführt wird:

- pränatale Risikoberechnung für Aneuploidien (Ersttrimesterscreening/Double Test)
- Chromosomenanalyse aus Fruchtwasser/Chorionzotten/Nabelschnurblut

Ich wurde über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchung aufgeklärt. Ebenso wurden die möglichen Konsequenzen, die sich für mich/mein Kind aus den Ergebnissen der Untersuchung ergeben können aufgeklärt.

Sofern es sich um eine pränatale Untersuchung handelt, wurde ich auch auf darauf hingewiesen, dass ich im Falle von psychosozialen Konfliktsituationen, die z.B. bei bekannt werden eines auffälliges Befundes auftreten können, Anspruch auf eine psychosoziale Beratung z.B. bei einer der staatlichen Schwangerschaftsberatungsstellen habe.

Falls die gewünschte Analyse ganz oder in Teilen nicht im MVZ Nürnberg/Bayreuth erfolgen kann, bin ich damit einverstanden, dass Probenmaterial an kompetente Partnerlabore versandt wird und die Analyse im Auftrag dort erfolgt.

Ich hatte ausreichend Gelegenheit Fragen hierzu zu stellen. Alle von mir gemachten Angaben und die Untersuchungsergebnisse unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und werden ohne meine schriftliche Zustimmung nicht an Dritte weitergegeben.

Die folgenden Punkte sind wahlweise anzukreuzen, d.h. wenn die Felder leer bleiben, verfahren wir wie vom Gesetz vorgeschrieben. In vielen Situationen (insbesondere bei Fruchtwasserpunktionen oder Untersuchungen von kleinen Kindern) ist es aber sinnvoll, von den gesetzlichen Vorgaben abzuweichen. Bitte sprechen Sie uns oder Ihren Arzt bei Unklarheiten an.

**Ja Nein**

- (Bei eingesandten Proben) Ich wünsche, dass Befunde direkt vom Labor auch mir persönlich mitgeteilt werden
- Ich bin einverstanden, dass Befunde auch an mit- und weiterbehandelnde Ärzte mitgeteilt werden, nämlich an:

Das GenDG verlangt die Vernichtung von Proben (d.h. des biologischen Materials) nach der Befunderstellung. Im Gegensatz zum GenDG wünsche ich, dass von mir stammendes überschüssiges Material

**Ja Nein**

- für etwaige ergänzende Analysen, die für mich von medizinischer Bedeutung sind aufgehoben wird
- in anonymisierter Form zu Zwecken der Qualitätssicherung im untersuchenden Labor aufgehoben und benutzt wird
- in anonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke aufgehoben und benutzt wird

Die Aufbewahrung erfolgt nach Maßgabe des Untersuchungslabors bzw. nach technischen Möglichkeiten und Stabilität des Materials. Einen Anspruch auf Aufbewahrung habe ich nicht.

Diese Einwilligung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen ohne Angaben von Gründen widerrufen und die Vernichtung der Proben verlangen. Ebenso kann ich jederzeit entscheiden, dass Untersuchungsergebnisse nicht mitgeteilt werden oder vernichtet werden.

Ort, Datum

Unterschrift (bei Kindern Sorgeberechtigte(r))