

Anforderungsschein Genetische Diagnostik

Bitte zurücksenden an:

Universitätsklinikum Münster
Institut für Humangenetik
Vesaliusweg 12-14
48149 Münster

**Medizinisches Versorgungszentrum am
Universitätsklinikum Münster - MVZ
Abteilung für Ambulante Humangenetik**

Probeneingang: Tel. 0251 - 83-55428
Fax: 0251 - 83-55393
Zytogenetik: Tel. 0251 - 83-55415
Molekulargenetik: Tel. 0251 - 83-53220
Array-Labor: Tel. 0251 - 83-56989



Patientendaten (ggf. Aufkleber)

Name _____ Vorname _____
_____ weiblich männlich
geb. am _____
Straße _____ PLZ _____ Ort _____

Kostenübernahme

- gesetzlich versichert,
Überweisungsschein Nr. 10 liegt bei**
Humangenetische Leistungen belasten nicht das
Laborbudget des anfordernden Arztes.
- Privatrechnung**
- Rechnung an Krankenhaus** (§116b)

Materialentnahme am: _____ **Bitte prüfen: Ist die Patientenprobe korrekt beschriftet?**

Eilige Diagnostik (Befund gewünscht bis zum: _____)

Entnahme Benötigt werden **5-10 ml EDTA-Blut (f. Molekulargenetik)** bzw. **Li-Heparin-Blut (f. Zytogenetik)**
Versand Per Post (in geeigneter Probenverpackung) möglichst am Wochenanfang (Lagerung bei 4°C möglich)

Schwangerschaft: nein ja: 1. Tag der letzten Regel:
Hat jemals eine Knochenmark-/Stammzelltransplantation stattgefunden? nein ja

Einsendender Arzt (Stempel oder Druckschrift)

Name: _____ Unterschrift: _____
Klinik: _____
Straße: _____ Telefon: _____
Ort: _____

Klinische Verdachtsdiagnose/ Fragestellung/Vorbefunde:

Symptomatik, bitte Hauptsymptome angeben:

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Entwicklungsverzögerung
<input type="checkbox"/> Kleinwuchs
<input type="checkbox"/> Großwuchs
<input type="checkbox"/> Mikrozephalie
<input type="checkbox"/> Makrozephalie
<input type="checkbox"/> Herzfehler
<input type="checkbox"/> Hirnfehlbildung
<input type="checkbox"/> Epilepsie
<input type="checkbox"/> Sprachentwicklungsverzögerung
<input type="checkbox"/> Muskelhypotonie
<input type="checkbox"/> Faziale Auffälligkeiten, bitte angeben: | <input type="checkbox"/> andere Erkrankung/Symptome :

<input type="checkbox"/> Multiple Fehlbildungen, bitte angeben: |
|--|--|

Wir dürfen die Untersuchung nur durchführen, wenn uns die Einwilligung des Patienten vorliegt!

⇒ **bitte wenden**

Einwilligung in eine genetische Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Patientendaten (ggf. Aufkleber)

Name	Vorname
geb. am	<input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich
Straße	
PLZ	Ort

**Medizinisches
Versorgungszentrum am
Universitätsklinikum
Münster - MVZ**

Abteilung für
Ambulante Humangenetik

Probeneingang:

Tel.: 0251 - 83-55428

Fax: 0251 - 83-55393



Das **Gendiagnostikgesetz (GenDG)** fordert für alle genetischen Analysen eine **ausführliche Aufklärung** und eine **schriftliche Einwilligung** sowie vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen zusätzlich eine genetische Beratung.

Ich habe eine allgemeine schriftliche Aufklärung zu genetischen Analysen gemäß GenDG erhalten und verstanden.

Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden Erkrankung / Störung / Diagnose

Bezeichnung der Erkrankung

notwendig sind sowie zu den dafür erforderlichen Probenentnahmen (z.B. Blut, Fruchtwasser, Gewebe).

Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.

Bitte lesen Sie diese Punkte sorgfältig durch und kreuzen Sie die für Sie zutreffenden Antworten an:

Ich bin mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
<p>Falls zutreffend: Es können Befunde erhoben werden, die keinen Zusammenhang mit der Fragestellung haben (sog. Nebenbefunde), aber für Sie oder Ihre Nachkommen von Bedeutung sein könnten.</p> <p><i>Bitte kreuzen Sie an, über welche Nebenbefunde Sie informiert werden möchten:</i></p> <p>a) Der Nebenbefund könnte für meine Gesundheit von Bedeutung sein, spezielle Vorsorgeuntersuchungen oder Therapien stehen aber derzeit nicht zur Verfügung.</p> <p>b) Der Nebenbefund könnte für meine Gesundheit von Bedeutung sein, spezielle Vorsorgemaßnahmen oder Therapien können angeboten werden.</p> <p>c) Der Nebenbefund weist auf eine Anlagetragerschaft für eine erbliche Erkrankung hin, die für mich ohne klinische Relevanz ist, aber für meine Nachkommen von Bedeutung sein könnte.</p>	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein <input type="checkbox"/> Nein <input type="checkbox"/> Nein
Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
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 des UK Münster.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich möchte über klinisch bedeutsame Ergebnisse informiert werden. Hierzu werde ich Adressenänderungen mitteilen.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich **meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann**, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen). Mir ist bekannt, dass ich eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit stoppen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann.

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

--	--

Ort, Datum Unterschrift der Patientin / des Patienten / des (gesetzlichen) Vertreters

--	--

Ort, Datum Unterschrift des verantwortlichen Arztes

Untersuchungsauftrag

nur Asservation von Untersuchungsmaterial gewünscht

Zytogenetik (Heparin-Blut)

Chromosomenanalyse

FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung):

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Mikrodeletion 22q11.2 (Di-George-Syndrom)/ Mikrodeletion 22q13.3 | <input type="checkbox"/> Down-Syndrom |
| <input type="checkbox"/> SHOX-Deletion | <input type="checkbox"/> NF1-Deletion (Neurofibromatose) |
| <input type="checkbox"/> Kallmann-Syndrom/STS-Deletion (Ichthyose) | <input type="checkbox"/> Miller-Dieker-Syndrom |
| <input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom/Angelman-Syndrom | <input type="checkbox"/> Wolf-Hirschhorn-Syndrom |
| <input type="checkbox"/> Cri-du-Chat-Syndrom | <input type="checkbox"/> Smith-Magenis-Syndrom |
| | <input type="checkbox"/> Sotos-Syndrom |
| | <input type="checkbox"/> SRY |
| | <input type="checkbox"/> Andere: _____ (bitte Rücksprache) |

Array-Analyse (EDTA-Blut)

Array-Diagnostik (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse)

Hinweis: Bei gesetzlich versicherten Patienten muss vor einer Array-Analyse eine Chromosomenanalyse durchgeführt werden.

Molekulargenetik (EDTA-Blut)

Analyse auf familiär bekannte pathogene Variante: _____ Variante _____ Gen _____
(bitte **Befundkopie** des **Indexpatienten** beilegen)

Prädiktive Diagnostik darf gemäß Gendiagnostikgesetz §7 nur durch Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärzte mit entsprechender Zusatzqualifikation (Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes) beauftragt werden.

Tumorgenetik	Augenerkrankungen <small>NGS</small>
<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Erblicher Brust- und Eierstockkrebs - bitte gesondertes Auftragsformular benutzen - <input type="checkbox"/> Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC) - bitte gesondertes Auftragsformular benutzen - <input type="checkbox"/> Polyposis coli <small>NGS, MLPA</small> <input type="checkbox"/> Tumordispositionssyndrom*: _____ (welches) 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Retinopathia pigmentosa* <input type="checkbox"/> Lebersche kongenitale Amaurose* <input type="checkbox"/> Makuladystrophie* <input type="checkbox"/> Zapfen-Stäbchen-Dystrophie* <input type="checkbox"/> Usher-Syndrom* <input type="checkbox"/> Optikusatrophy*
Entwicklungsverzögerungen	Skelett und Bindegewebserkrankungen <small>NGS</small>
<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Fragiles X-Syndrom (<i>FMR1</i>) <small>PCR, Blot</small> <input type="checkbox"/> Prader-Willi/ Angelman-Syndrom (<i>SNRPN</i>) <small>MLPA</small> <input type="checkbox"/> Panel Entwicklungsverzögerung* (Symptome bitte auf S. 1 angeben) 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Marfan-Syndrom <input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos Syndrom <input type="checkbox"/> Aortopathien <input type="checkbox"/> Skelett-Dysplasien* <input type="checkbox"/> Osteoporose* <input type="checkbox"/> Osteogenesis imperfecta*
Reproduktionsgenetik <small>NGS</small>	Gerinnungsstörungen
<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Prämatüre Ovarialinsuffizienz/ XX-Gonadendysgenese* <input type="checkbox"/> Hypogonadotroper Hypogonadismus* <input type="checkbox"/> Gonadendysgenese* <input type="checkbox"/> Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom* <input type="checkbox"/> männliche Infertilität*: - bitte gesondertes Auftragsformular Urologie/Andrologie benutzen - 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Hämophilie A, Faktor VIII-Mangel (<i>F8</i>) <small>PCR, NGS, MLPA</small> <input type="checkbox"/> Hämophilie B, Faktor IX-Mangel (<i>F9</i>) <small>NGS, MLPA</small> <input type="checkbox"/> von Willebrand-Syndrom (<i>VWF</i>) <small>NGS, MLPA</small>
Paneldiagnostik weiterer heterogener Erkrankungen <small>NGS</small>	Stoffwechselerkrankungen
<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Neuromuskuläre Erkrankung* <input type="checkbox"/> Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie* <input type="checkbox"/> Dystonie* <input type="checkbox"/> RASopathien <input type="checkbox"/> Primäre ciliäre Dyskinesie* <input type="checkbox"/> Immundefekte* <input type="checkbox"/> Ektodermale Dysplasie/Zahnanlagestörung* 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Mukoviszidose (<i>CFTR</i>) <small>ARMS, NGS, MLPA</small> <input type="checkbox"/> Pheylketonurie* <input type="checkbox"/> spez. Stoffwechselerkrankung*: _____ (welche)
Individuelle Diagnostik <small>NGS</small>	Nierenerkrankungen
<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Individuelle Panelendiagnostik*: <input type="checkbox"/> Individuelle Einzelendiagnostik*: _____ (Gen) 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Nephrosis-Syndrom* <small>NGS</small> <input type="checkbox"/> Zystische Nierenerkrankungen* <small>NGS, MLPA</small> <input type="checkbox"/> Alport-Syndrom* <small>NGS, MLPA</small> <input type="checkbox"/> Bartter-Syndrom* <small>NGS, MLPA</small> <input type="checkbox"/> Gitelman-Syndrom* <small>NGS, MLPA</small>
Spezifische Diagnostik	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker (<i>DMD</i>) <small>MLPA</small> <input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie (<i>SMN1</i>) <small>MLPA</small> <input type="checkbox"/> Silver-Russell-Syndrom* <small>MLPA</small> <input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann-Syndrom* <small>MLPA</small> <input type="checkbox"/> Tuberöse Sklerose (<i>TSC1, TSC2</i>) <small>NGS, MLPA</small> <input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ 1 (<i>NF1</i>)* <small>NGS, MLPA</small>

Eine vollständige Auflistung aller Analysen sowie die aktuelle Zusammenstellung unserer Genpanels entnehmen Sie bitte unserer Homepage: www.humangenetik.ukmuenster.de

Analyse mittels NGS (falls nicht anders angegeben), und wenn verfügbar inkl. MLPA-Analyse auf größere Deletionen/Duplikationen

Der Umfang der NGS-Panels kann abhängig von den angegebenen Symptomen individuell zusammengesetzt sein.

Verwendete Methoden: NGS Next Generation Sequencing, MLPA Multiplex ligation-dependent probe amplification, PCR Polymerase-Kettenreaktion, Blot Southern Blot-Analyse, ARMS Amplification Refractory Mutation System, seq Sanger-Sequenzierverfahren

Das Labor ist durch die DAkkS nach DIN EN ISO/IEC 15189:2014 akkreditiert.

* gekennzeichnete Analysen sind nicht akkreditiert.