

# Auftrag und Einwilligung zur molekulargenetischen Diagnostik

Versand des Untersuchungsmaterials  
an uns bitte **ausschließlich**:

- beschriftet (Name/Geb.-Datum/ggfs. Barcode)
- inkl. aller benötigter Unterlagen / Angaben / Unterschriften

Weitere Informationen zur Entnahme und zum Versand der Proben sowie zur geschätzten Untersuchungsdauer sind dem **Primärproben-Handbuch** auf der homepage des Instituts für Humangenetik des UKE zu entnehmen. Bitte haben Sie Verständnis, dass wir alle Unterlagen **vor** Analysestart benötigen. Kostenvorschläge können telefonisch unter 040-7410-54613 angefordert werden.

Patientin / Patient	Einsendende / verantwortliche ärztliche Person
Geschlecht: <input type="checkbox"/> w <input type="checkbox"/> m <input type="checkbox"/> d	Name und Adresse (Bitte <u>vollständig</u> und <u>leserlich</u> für Befundversand!):
Nachname	Datum
Vorname	Name (in Druckbuchstaben) [STEMPEL]
Geburtsdatum	Unterschrift
Untersuchungsmaterial (Beschriftung mit Name/Geb.-Datum/Barcode!)	Kostenträger / Kostenübernahme
<input type="checkbox"/> EDTA-Blut (Erwachsene: 2,7 - 10 ml. Säuglinge/ Kleinkinder: 0,2 - 2,7 ml)	Privat versichert [bitte zusätzlich die „Dokumente zur Privatabrechnung“ (s. homepage) ausfüllen!]
<input type="checkbox"/> Wangenschleimhautzellen (Tupfer mind. 2 h trocknen lassen)	Rechnung an <input type="checkbox"/> Einsender/in, Klinik
<input type="checkbox"/> Guthrie-Card (unbehandelt oder mit Antikoagulantien versehen)	<input type="checkbox"/> Patient/in (Selbstzahler/in)
<input type="checkbox"/> DNA, isoliert aus .....	Gesetzlich versichert
(Konzentration mind. 30ng/µl, Mindestmenge für Panel-Analysen 300ng, für Panel- und MLPA-Analysen 1µg)	<input type="checkbox"/> ambulant (Überweisungsschein Muster 10 <b>im Original</b> beilegen, Angabe von Diagnose und Auftrag sowie Stempel und Unterschrift zwingend erforderlich)
<input type="checkbox"/> Sonstiges Material: .....	<input type="checkbox"/> stationär – UKE intern (Soarian-Anforderung für ILV einstellen)
(akzeptiertes Material s. Primärproben-Handbuch)	<input type="checkbox"/> stationär – UKE extern (Rechnung an: _____)
Entnahmedatum: ..... Uhrzeit: .....	<input type="checkbox"/> § 116b SGB V <input type="checkbox"/> ASV GIT <input type="checkbox"/> ASV Gyn. Tumor

Einwilligungserklärung zur Durchführung einer genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)			
(Nicht Zutreffendes bitte streichen!)			
Ich bin nach erfolgter Aufklärung und/oder genetischer Beratung damit einverstanden, dass bei			
<input type="checkbox"/> mir <input type="checkbox"/> meinem Kind <input type="checkbox"/> der von mir betreuten Person			
im Hinblick auf (Diagnose/Fragestellung): _____			
die dafür erforderliche Blut- bzw. Gewebeentnahme erfolgt und eine genetische Untersuchung am Institut für Humangenetik des UKE oder einer kooperierenden Einrichtung durchgeführt wird. Nach Vorgaben des GenDG soll das <b>Untersuchungsmaterial</b> nach Abschluss der Analyse vernichtet werden. Es ist jedoch oftmals sinnvoll, verbleibendes Untersuchungsmaterial aufzubewahren. Ich überlasse dem Institut für Humangenetik des UKE nicht mehr benötigtes Untersuchungsmaterial für weiterführende Diagnostik, Qualitätssicherung, Lehre und wissenschaftliche Fragestellungen. Das GenDG sieht vor, dass <b>Ergebnisse</b> genetischer Analysen nach 10 Jahren vernichtet werden. Diese Informationen können u. U. jedoch auch später noch für Sie / Ihre Angehörigen von Bedeutung sein. Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden. Ich stimme einer anonymisierten Verwendung der Befunde für wissenschaftliche Zwecke zu. Für die Interpretation genetischer Daten ist es häufig notwendig, sich mit weiteren klinisch-tätigen Kollegen/-innen auszutauschen. Ich bin damit einverstanden, dass ein fachlicher- und <b>Datenaustausch</b> mit weiteren klinisch tätigen Kollegen/-innen bzw. die diesbezügliche Diskussion in interdisziplinären Fallkonferenzen / Boards stattfinden darf. Die Untersuchungsergebnisse dürfen von der veranlassenden ärztlichen Person folgenden weiteren Personen/Einrichtungen (z. B. Haus-/ Kinderarztpraxis) mitgeteilt bzw. weitergeleitet werden: _____.			
Ich wünsche, dass mir Befunde, die nicht mit der ursprünglichen Fragestellung in Verbindung stehen (sog. <b>Zusatzbefunde</b> ), mitgeteilt werden, wenn sich hieraus unmittelbare Konsequenzen für die medizinische Behandlung oder Vorbeugung für mich bzw. erhebliche genetische Risiken von Angehörigen ergeben können.			
Mir ist bekannt, dass ich die gemachten Einwilligungen jederzeit ohne Angabe von Gründen oder persönliche Nachteile schriftlich widerrufen kann.			
.....	.....	.....	.....
Ort, Datum	Unterschrift der Patientin/ des Patienten bzw. des (gesetzlichen) Vertreters	Unterschrift der Mutter*	Unterschrift des Vaters*
*Genetische Analysen bei Minderjährigen: bei nur einer geleisteten Unterschrift obliegt die Verantwortung der Einholung / Bestätigung der Zustimmung des anderen Elternteils der verantwortlichen ärztlichen Person			

<b>Art und Umfang der Untersuchung</b> <i>Bitte ggfs. vorhandene genetische Vorbefunde (Patient:in, Angehörige) beilegen!</i>	<b>Fragestellung, klinische Angaben, ggfs. Stammbaum</b> <i>Insb. bei NGS-Analysen möglichst vollständige Angaben zur klinischen Symptomatik.</i>
<b>Art der Untersuchung</b> <input type="checkbox"/> diagnostisch <input type="checkbox"/> prädiktiv <input type="checkbox"/> pränatal. SSW: .....  <b>Umfang der Untersuchung</b> <input type="checkbox"/> Kompletanalyse (gewünschte Analyten bitte auf S. 2-3 ankreuzen) <input type="checkbox"/> Untersuchung familiär bekannte Variante(n): Gen: ..... Variante(n): .....  <b>Fam. Voruntersuchung(en)</b> <input type="checkbox"/> ja, extern → genetische Vorbefunde unbedingt beilegen! <input type="checkbox"/> ja, bei uns → unser Az: G...../.....  Name Indexpatient:in: .....  Verwandtschaftsbeziehung: .....	<b>Fragestellung/Indikation:</b>         <b>Weitere relevante Informationen/ Besonderheiten:</b> <input type="checkbox"/> Z. n. Stammzelltransplantation <input type="checkbox"/> Elterliche Konsanguinität <input type="checkbox"/> Genetisches Geschlecht abweichend von o. g. Geschlechtsangabe <input type="checkbox"/> Sonstiges (bitte ausführen):

**Auftrag für Einzelgenanalysen per Sanger-Sequenzierung und/oder MLPA**  
*Sofern nicht anders angegeben, erfolgt eine Sequenzanalyse des Analyten per Sanger-Sequenzierung.*

<b>Hörstörungen (DFNB1, DFNA3)<sup>6</sup></b> Sensorineurale, nicht-syndromale <input type="checkbox"/> <i>GJB2*</i> (inkl. Deletionen im regulatorischen Bereich)  <b>Neuromuskuläre Erkrankungen<sup>5</sup></b> <b>Muskeldystrophie Duchenne/Becker<sup>4</sup></b> <input type="checkbox"/> <i>DMD</i> -CNV-Analyse (per MLPA) <input type="checkbox"/> <i>DMD</i> -Sequenzierung (per NGS) <b>Spinale Muskelatrophie (SMA)<sup>6</sup></b> <input type="checkbox"/> CNV-Analyse <i>SMN1</i> und <i>SMN2</i> (per MLPA)  <b>Leukodystrophien<sup>4</sup></b> Adrenoleukodystrophie/Adrenomyeloneuropathie <input type="checkbox"/> <i>ABCD1*</i> Morbus Krabbe <input type="checkbox"/> <i>GALC*</i>  <b>ZNS-Fehlbildung, Intelligenzminderung<sup>4</sup></b> Lowe-Syndrom <input type="checkbox"/> <i>OCRL</i> MR m. Mikrozephalie u. pontocerebellärer Hypoplasie <input type="checkbox"/> <i>CASK</i>  <b>Pankreatitis<sup>4</sup></b> Hereditäre Pankreatitis <input type="checkbox"/> <i>CTRC*</i> <input type="checkbox"/> <i>PRSS1*</i> <input type="checkbox"/> <i>SPINK1*</i>  <b>Skeletterkrankungen<sup>6</sup></b> Hypophosphatasie <input type="checkbox"/> <i>ALPL*</i>  <b>Imprinting-Erkrankungen<sup>6</sup></b> Prader-Willi-Syndrom/Angelman-Syndrom <input type="checkbox"/> Imprintingzentren, chromosomale Region 15q11-q13 (per MS-MLPA-Analyse)	<b>Stoffwechselerkrankungen<sup>5</sup></b> <b>Lipidspeicherkrankheiten<sup>4</sup></b> <b>Mucopolysaccharidosen<sup>4</sup></b> Typ II + III Alpha/Beta <input type="checkbox"/> <i>GNPTAB</i> Typ III Gamma <input type="checkbox"/> <i>GNPTG</i>  <b>Neuronale Ceroidlipofusinosen (NCL)<sup>4</sup></b> infantile Form (INCL, CLN1) <input type="checkbox"/> <i>PPT1*</i> spät-infantile Form (LINCL, CLN2) <input type="checkbox"/> <i>TPP1*</i> juvenile Form (JNCL, CLN3) <input type="checkbox"/> <i>CLN3*</i>  <b>Lysosomale Speichererkrankungen<sup>4</sup></b> <b>Mucopolysaccharidosen (MPS)<sup>4</sup></b> Typ I (Hurler, Hurler-Scheie, Scheie) <input type="checkbox"/> <i>IDUA</i> Typ II (Hunter) <input type="checkbox"/> <i>IDS*</i> Typ IIIA (Sanfilippo A) <input type="checkbox"/> <i>SGSH</i> Typ IIIB (Sanfilippo B) <input type="checkbox"/> <i>NAGLU</i> Typ IIIC (Sanfilippo C) <input type="checkbox"/> <i>HGSNAT</i> Typ IVA (Morquio A) <input type="checkbox"/> <i>GALNS</i> Typ VI (Maroteaux-Lamy) <input type="checkbox"/> <i>ARSB</i> Typ VII (Sly) <input type="checkbox"/> <i>GUSB</i>  <b>Sphingolipidosen<sup>4</sup></b> Morbus Fabry <input type="checkbox"/> <i>GLA*</i>  <b>Sonstige<sup>6</sup></b> Phenylalanin-Hydroxylase-Mangel <input type="checkbox"/> <i>PAH*</i>
--	--

<b>Therapieplanung<sup>5</sup></b>	
Toxizität von 5-Fluorouracil <sup>6</sup> <input type="checkbox"/> <i>DPYD</i> -Polymorphismen (per ARMS-PCR/FLA) Toxizität von Irinotecan <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> <i>UGT1A1</i> -*28-Genotypisierung (per PCR/FLA)	Toxizität von Mavacamten <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> <i>CYP2C19</i> -Polymorphismen  PARB-Inhibitor Olaparib <sup>6</sup> s. S. 3

\*: Es wird zusätzlich eine Kopienzahlanalyse per MLPA durchgeführt. MLPA an DNA aus Mundschleimhautzellen oder Guthrie-Cards ist ggfs. qualitativ nicht ausreichend.  
 3: Weitere Analysen / Gene dieser Erkrankungsgruppe siehe Abschnitt „NGS-basierte Analysen“ (s. Seite 4).  
 4, 5, 6: Die Analyse ist aktuell 4 nicht / 5 partiell / 6 vollständig im Akkreditierungsumfang enthalten.

### Auftrag für NGS-basierte Analysen

- Für NGS-basierte Analysen bitte ausschließlich EDTA-Blut oder DNA aus Blut verschicken!
- Sofern nicht anders angegeben, erfolgt eine Sequenzanalyse der Analyten per NGS (Exom- oder Panel-Anreicherung)
- Innerhalb jeder Gengruppe können beliebige subsets (auch einzelne Gene) angefordert werden. **Dazu bitte nicht zu analysierende Gene streichen.**

#### Herz-, Gefäß-, Skelett- und Bindegewebserkrankungen<sup>4</sup> (Exom-Anreicherung, keine NGS-basierte Kopienzahlanalyse, teilw. MLPA verfügbar)

##### Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) [vaskulär (Typ IV)]<sup>4</sup>

- COL3A1\*

##### Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS)<sup>4</sup>

[dermal, klassisch, okulär, skeletal, vaskulär (Typ IV)]

- ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CBS, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1\*, COL5A1\*, COL5A2, EFEMP2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469

##### Herzrhythmusstörungen<sup>4</sup>

(Brugada-, Long-QT-, Short-QT-Syndrom, CPVT)

- CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, HCN4, KCNE1\*, KCNE2\*, KCNE3, KCNH2\*, KCNJ2\*, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1\*, RYR2\*, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, TRDN, TRPM4

##### Kardiomyopathien<sup>4</sup>

(ARVD/C, dilatative, hypertrophe, non-compaction, restriktive Kardiomyopathien)

- ACTC1, ACTN2, BAG3, CAV3, CSR3, DES, DMD\*<sup>w</sup>, DSC2\*, DSG2\*, DSP\*, DTNA, GLA\*, JUP\*, LAMP2, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3\*, MYH6, MYH7\*, MYL2, MYL3, MYPN, NEXN, PKP2\*, PLN, PRDM16, PRKAG2, RBM20, SCN5A, TAZ, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL

##### Marfan-Syndrom und Typ I-Fibrillinopathien<sup>4</sup>

- FBN1\*, TGFB1\*, TGFB2\*

##### Plötzlicher Herztod (Herzrhythmusstörungen, ARVD/C)<sup>4</sup>

- Analyten der Gengruppe Herzrhythmusstörungen (s.o.) + DES, DSC2\*, DSG2\*, DSP\*, JUP\*, LMNA, PKP2\*, PLN, TMEM43, TTN

##### RASopathien (Noonan-, CFC- und Costello-Syndrom)<sup>4</sup>

- BRAF, CBL, CDC42, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2

##### Thorakales Aortenaneurysma und -dissektion (TAAD)<sup>4</sup>

- ACTA2, ARIH1, ASPH, BGN, CBS, COL1A1, COL2A1, COL3A1\*, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBN1\*, FBN2, FLNA, IPO8, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PMEPA1, PRKG1, SECISBP2, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4\*, SMAD6, TGFB2, TGFB3\*, TGFB1\*, TGFB2\*, THSD4

#### Tumorerkrankungen und Polyposis-Syndrome<sup>5</sup> (Panel-Anreicherung, inkl. NGS-basierter Kopienzahlanalyse)

##### Therapieplanung: PARB-Inhibitor Olaparib<sup>6</sup>

- BRCA1\*, BRCA2\*

##### Brust- und Eierstockkrebs<sup>6</sup>

- ATM\*, BARD1\*, BRCA1\*, BRCA2\*, BRIP1\*, CDH1\*, CHEK2\*, MLH1\*, MSH2\*, MSH6\*, PALB2\*, PMS2\*, PTEN\*, RAD51C\*, RAD51D\*, SMARCA4, STK11\*, TP53\*

##### Pankreaskrebs<sup>6</sup>

- ATM\*, BRCA1\*, BRCA2\*, CDKN2A, CHEK2\*, MLH1\*, MSH2\*, MSH6\*, PALB2\*, PMS2\*, STK11\*, TP53\*

##### Prostatakrebs<sup>6</sup>

- ATM\*, BRCA1\*, BRCA2\*, CHEK2\*, HOXB13, MLH1\*, MSH2\*, MSH6\*, PALB2\*, PMS2\*, TP53\*

##### Li-Fraumeni-/Li-Fraumeni-like Syndrom<sup>6</sup>

- CHEK2\*, TP53\*

##### Hereditäres, non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC; Lynch-Syndrom)<sup>6</sup>

- MLH1\*, MSH2\*, MSH6\*, PMS2\*

##### Tumorsyndrom mit Darmkrebs (bei fehlendem Hinweis auf HNPCC nach IHC und MSI-Testung)<sup>5</sup>

- BMPR1A\*, CHEK2\*, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN\*, SMAD4\*, STK11\*, TP53\*  
 + Sanger-Sequenzierung von RPS20

##### Polyposis-Erkrankungen<sup>5</sup>

- APC\*, BMPR1A\*, MUTYH, NTHL1, PTEN\*, SMAD4\*, STK11\*  
 + Sanger-Sequenzierung von RNF43

##### Hyperplastisches Polyposis-Syndrom<sup>5</sup>

- BMPR1A\*, MUTYH, NTHL1, PTEN\*, SMAD4\*  
 + Sanger-Sequenzierung von RNF43

**Bitte beachten Sie ggfs. entsprechende Indikationskriterien.**

\*: Es steht (zusätzlich) eine MLPA-basierte Kopienzahlanalyse für diesen Analyten zur Verfügung

w: dieses Gen wird aktuell nur bei weiblichen Personen untersucht

4, 5, 6: Die Analyse ist aktuell <sup>4</sup>nicht / <sup>5</sup>partiell / <sup>6</sup>vollständig im Akkreditierungsumfang enthalten.