

**PATIENTENDATEN (ggf. Aufkleber)**

Name: .....  
Vorname: .....  
Geb. Datum: ..... Geschlecht:  m  w  
Straße: .....  
PLZ: ..... Ort: .....



**Humangenetik**

Baldingerstraße | 35043 Marburg | Tel.: 06421 5863451 | Fax: 06421 5863511  
Kooperationspartner: Zentrum für Humangenetik, Universitätsklinikum Gießen und Marburg, Standort Marburg

**Anforderung molekulargenetische Diagnostik**

**ANGABEN ZUM KOSTENTRÄGER**

- GKV (gesetzlich; Labor-Ü-Schein Muster 10)  
- das Laborbudget des anfordernden Arztes wird nicht belastet -
- PKV (privat; GOÄ-Rechnung an Patient)
- Selbstzahler
- Rechnung an Klinik / Praxis

**ANGABEN ZUM EINSENDER (Anschrift, ggf. Arztstempel)**

.....  
.....  
..... Tel.: .....

**ANGABEN ZUM PROBENMATERIAL**

- EDTA-Blut (2-10 ml, Raumtemperatur)
- DNA (mind. 1 µg, Raumtemperatur)
- Entnahmedatum: .....

**KLINISCHE DATEN UND INDIKATION**

Diagnose und Klinische Daten: ..... (Befund bitte beilegen)

.....  
.....  
.....

- Untersuchung:  Patient erkrankt  
 Patient nicht erkrankt (falls die Untersuchung des Indexpatienten in einem Fremdlabor erfolgte, bitte Befunde beilegen)
- familiäre Mutation (Gen / Variante): .....
  - Name und Verwandtschaft: .....

**Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG**

Nach Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) durch meinen behandelnden Arzt bin ich mit den genetischen Untersuchungen entsprechend der beiliegenden Anforderung bzw. zur Klärung der obengenannten klinischen Fragestellung einverstanden. Ich habe verstanden, dass ich über Befunde informiert werde, die nach gegenwärtigem Wissen als Ursache der Erkrankung angesehen werden können. Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, verarbeitet und ausgewertet werden und ggf. in anonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden. Ich erkläre mich einverstanden mit:

- |  | Ja                       | Nein                     |
|--|--------------------------|--------------------------|
| 1. der Weiterleitung des Untersuchungsauftrags bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2. der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus (ohne Anspruch)  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3. der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Qualitätssicherung (ohne Anspruch)  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4. der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial/Ergebnissen (in pseudonymisierter Form) zu wissenschaftlichen Zwecken und der Eintragung der Untersuchungsergebnisse (in pseudonymisierter Form) in wissenschaftliche Datenbanken | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 5. der Verwendung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern.   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

Ich wünsche, dass in einer zweiten Untersuchung ausgewählte Gene untersucht werden, für die bei Vorliegen pathogener Veränderungen eine Behandlungskonsequenz besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics / ACMG). Es handelt sich um Zusatzbefunde, die nicht im Zusammenhang mit dem eigentlichen Untersuchungsauftrag stehen.

- Ja  Nein

Falls Sie wünschen, dass die anfordernde Ärztin/der anfordernde Arzt Befundberichte auch an weitere Ärztinnen/Ärzte sendet, so nennen Sie diese bitte hier: .....

\_\_\_\_\_  
Name in DRUCKBUCHSTABEN (Patient)

\_\_\_\_\_  
Name in DRUCKBUCHSTABEN (Arzt)

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum, Unterschrift (Patient)

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum, Unterschrift (Arzt)

## UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG: Panel-Diagnostik Humangenetik ohne Tumordispositionssyndrome

### Augenerkrankungen

- Hornhautdystrophien
- Katarakt, hereditär
- Kongenitale stationäre Nachtblindheit
- Leber'sche kongenitale Amaurose (LCA)
- Makuladystrophie (M. Stargardt)
- Okuläre Fehlbildungen (Mikro-/Anophthalmie, Kolobom)
- Okulärer und okulokutaner Albinismus
- Optikusatrophie und Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie
- Optikushypoplasie und Septo-optische Dysplasie (SOD)
- Retinitis pigmentosa
- Usher-Syndrom

### Bindegewebserkrankungen

- Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ
- Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ
- Marfan-Syndrom und ähnliche Erkrankungen
- Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektion
- Stickler-Syndrom
- Cutis laxa

### Entwicklungsstörung/Intelligenzmindering

- Entwicklungstörung (gesamtes Panel)
- Angelman-Syndrom + Differentialdiagnosen
- Rett-Syndrom + Differentialdiagnosen
- X-chromosomale mentale Retardierung (XLMR)

### Epilepsie

- Aicardi-Goutieres-Syndrom
- Epileptische Enzephalopathien / DEE
- Benigne Neugeborenenkrämpfe
- Generalisierte und Fokale Epilepsien (inkl. *SCN1A* und *SLC2A1*, *Absence-Epilepsie der Kindheit* etc.)
- Nächtliche Frontallappenepilepsie
- Progressive Myoklonus-Epilepsie

### Hauterkrankungen

- Kongenitale Ichthyosen
- Epidermolysis bullosa
- Ektodermale Dysplasie
- Progerie / progeroide Syndrome

### Hereditäre Schwerhörigkeit

- Panel Schwerhörigkeit (bei V. a. autosomal rezessive Form wird eine *GJB2*-Mutationsanalyse vorgeschaltet)
- Usher-Syndrom

### Herzkrankungen

- Dilatative Kardiomyopathien
- Hypertrophe Kardiomyopathien
- Herzrhythmusstörungen/Arrhythmien (inkl. Long-QT- und Brugada-Syndrom)
- Linksventrikuläre Non Compaction-Kardiomyopathie (LVNC)
- Noonan-Syndrom bzw. RASopathien
- Weitere kongenitale Herzfehlbildungen

### Syndromologie:

- Coffin-Siris-Syndrom
- Cornelia-de-Lange-Syndrom (CdLS)
- Kabuki-Syndrom
- Noonan-Syndrom
- Rubinstein-Taybi-Syndrom
- Sotos-Syndrom
- Zellweger-Syndrom

### Hirnentwicklungsstörungen

- Holoprosenzephalie
- Leukodystrophie und Leukenzephalopathie
- Lissenzephalie
- Makrozephalie
- Mikrozephalie
- Polymikrogyrie
- Periventrikuläre noduläre Heterotopie
- Pontozerebelläre Hypoplasie

### Neurologische Erkrankungen

- Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)
- Ataxie + Differentialdiagnosen (ohne Repeat-Erkrankungen)
- Dystonie
- Familiäre Hemiplegische Migräne (FHM)
- Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn (NBIA)
- Neuronale Ceroid-Lipofuscinose (NCL)
- Leukodystrophie und Leukoenzephalopathie
- Hereditäre spastische Paraplegie (HSP, SPG)
- Parkinson-Syndrom
- Zerebrale Mikroangiopathie

### Neuromuskuläre Erkrankungen

- Arthrogrypose
- Distale Myopathien
- Fetale Akinesie und kongenitale Kontraktur-Syndrome
- Gliedergürtel-Muskeldystrophie (LGMD)
- Kongenitale Myasthenie-Syndrome
- Kongenitale Myopathien
- Metabolische Myopathien
- Neuropathie Typ 1 (primär demyelinisierend, *PMP22*-MLPA vorgeschaltet)
- Neuropathie Typ 2 (primär axonal)
- Neuropathie, hereditäre autonome (HSN)
- Neuropathie, hereditäre distale motorische (HMN)

### Skeletterkrankungen

- Skelettdysplasien (gesamtes Panel)
- Kleinwuchs (SHOX-Diagnostik ggf. vorgeschaltet)
- Kraniosynostose
- Osteogenesis imperfecta
- Osteopetrose (Marmorknochenkrankheit)

### Stoffwechselerkrankungen

- Familiäre Hypercholesterinämie
- Glykogenspeichererkrankungen
- Hereditäre Porphyrien
- MODY (Monogener Diabetes)

### Ziliopathien

- Bardet-Biedl-Syndrom
- Joubert-Syndrom
- Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom (SRTD)
- Meckel-Gruber-Syndrom
- Nephronophthise
- Orofaziodigitales Syndrom (OFD)
- Primäre ziliäre Dyskinesie (CILD)
- Senior-Loken-Syndrom
- Ziliopathien (gesamtes Panel)

### Sonstige

- Hereditäre Pankreatitis
- Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY)
- Mitochondriopathien (nukleäre Gene)
- M. Osler (HTT)
- Neutropenie
- Primäre Immundefekte/PID

Alternativ können Sie auch eine **Whole-Exome-Diagnostik** mit symptombasierter Auswertung (z. B. HPO-Terms) anfordern.

- WES mit symptombasierter Auswertung**.....