

Name, Vorname, Anschrift des Versicherten

geb. am

Institut für Humangenetik
Prof. Dr. med. Christian Hübner
 Facharzt für Humangenetik
Molekulargenetische Diagnostik
 Dr. rer. nat. K. Mrasek
 Tel.: 03641 9-396860 Fax: 03641 9-396805
 für stationäre und Privatpatienten

 Uniklinikum Jena
Praxis für Humangenetik
Dr. med. Isolde Schreyer
 Fachärztin für Humangenetik
 Tel: 03641/934924 Fax: 03641/934925
 für ambulante Patienten

Kassen-Nr.

Versicherten-Nr

Status

Betriebsstätten-Nr

Arzt-Nr.

Datum

Probeneinsendung: Am Klinikum 1, 07747 Jena

Institut für Humangenetik/ Humangenetischer Laborbereich des ZAM

Tel.: 03641/ 9396804

Der Laborbereich ist akkreditiert nach DIN EN ISO 15189

Begleitschein molekulargenetische Diagnostik

Patientenangaben

Name, Vorname _____

Geburtsdatum: _____

Geschlecht:

 männlich weiblich Patient bekannt Angehöriger bekannt

genetische Vorbefunde bekannt

 ja (Kopie anbei) nein

Ethnische Herkunft: _____

Verdachtsdiagnose:

 differentialdiagnostisch prädiktiv

Beratungstermin: _____

Indikation / Fragestellung / Verdachtsdiagnose

Klinische Symptomatik:

Bitte ggf. aktuelle Befundkopien beifügen.

Material

 EDTA-Blut 5-10 ml Fruchtwasser Chorionzellen DNA.....ng/µl Sonstiges.....

Datum der Probenentnahme:

Bitte nicht ausfüllen:

Laboreingang am

Labor-Nr.:

Untersuchungen A - Z

weiterführende Informationen unter www.humangenetik.uniklinikum-jena.de

Entwicklungsstörungs- und Dismorphiesyndrome

* einschließlich MLPA

 Mikroarray Chromosomenanalyse extern erfolgt

Noonan Syndrom

 1. Stufe: *PTPN11* 2. Stufe: weitere Noonan-assoziierte Gene: *SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS*

Prader-Willi / Angelman Syndrom

 MLPA ggf. UPD EDTA-Blut der Eltern nötig

Infertilität / CFTR assoz. Erkrankungen

Azoospermie

 AZFa, AZFb, AZFc

Cystische Fibrose

 50 häufigste Mutationen gezielte Mutationsanalyse Komplettssequenzierung *CFTR**

Neurogenetik

Chorea Huntington

 prädiktiv bitte 2 Blutproben Differentialdiagnostik bitte 2 Blutproben

Hereditäre Spastische Paraplegie (HSP, SPG)

 *ATL1**, *SPAST**, *REEP1**

Hereditäre Sensomotorische Neuropathie (HMSN/HNPP)

 1. Stufe: MLPA *PMP22** 2. Stufe: Sequenzierung: *PMP22* *MPZ* *GJB1* *MFN2*

Hereditäre Schmerzkrankung

 SCN9A

Spinozerebelläre Ataxien

 SCA1, SCA2, SCA3, SCA6

Uniparentale Disomie UPD, Material von Kind und Eltern erforderlich

 UPD 6 UPD 7 UPD 11 UPD 13 UPD 14 UPD 15 UPD 18 UPD 21

Name Mutter:

Name Vater

Zahnschmelzkrankung: Amelogenesis imperfecta

 ENAM AMELX WDR72

Kardiovaskuläre Erkrankung

Stufe 2: nach Klärung der Kostenübernahme

Marfan Syndrom

- FBN1** *TGFBR1** und *TGFBR2**

Thorakale Aortenerweiterung/ Aortendissektion/ Aortenaneurysma

1. Stufe: *ACTA2*, *COL3A1*, *FBN1**, *MYH11*, *MYLK*, *SMAD3*, *TGFB2*, *TGFBR1**, *TGFBR2**
 2. Stufe: *COL5A1*, *COL5A2*, *EFEMP2*, *ELN*, *FBN2*, *NOTCH1*, *SLC2A10*, *TGFB3*, *MAT2A*, *MFAP5*, *PRKG1*

Arrhythmogene Kardiomyopathie - ARVD, 9 Gene: ~25 kb

1. Stufe: *DES*, *DSC2*, *DSG2*, *DSP*, *JUP*, *LMNA*, *PKP2**, *TGFB3*, *TMEM43*
 2. Stufe: *CTNNA3*, *PLN*, *RYR2*, *TTN*

Hypertrophe Kardiomyopathie - HCM, 17 Gene: ~23,1 kb

1. Stufe: *ACTC1*, *ACTN2*, *ANKRD1*, *CSRP3*, *GLA*, *MYBPC3**, *MYH7**, *MYL2*, *MYL3*, *PLN*, *PRKAG2*, *TCAP*, *TNNC1*, *TNNI3*, *TNNT2**, *TPM1*, *TTR*
*MYH6****
 2. Stufe: *CALR3*, *CASQ2*, *CAV3*, *COX15*, *CRAYB*, *DES*, *FHL1*, *GLA*, *JPH2*, *LAMP2*, *LDB3*, *MYLK2*, *MYOZ2*, *MYPN*, *NEXN*, *TTN*, *VCL*

Dilatative Kardiomyopathie - DCM, 6 Gene: ~24,4 kb

1. Stufe: *LMNA*, *MYBPC3**, *MYH6*, *MYH7**, *SCN5A*, *TNNT2**
*RBM20****
 2. Stufe: *ACTC1*, *ANKRD1*, *BAG3*, *DSP*, *TAZ*, *TCAP*, *TMPO*, *TNNC1*, *TNNI3*, *TPM1*, *TTN*, *VCL*
 3. Stufe: *ABCC9*, *ACTN2*, *CAV3*, *CRYAB*, *CSRP3*, *DES*, *DMD*, *DSC2*, *DSG2*, *EMD*, *EYA4*, *FHL2*, *FKTN*, *GATAD1*, *ILK*, *JUP*, *LAMA4*, *LAMP2*, *LDB3*, *MYPN*, *NEXN*, *PLN*, *PRDM16*, *RAF1*, *SDHA*, *SGCD*, *TMEM43*, *TTR*

Tumor(prädispositionierende) Erkrankungen

Adenomatöse Polyposis coli - FAP, 8,5 kb

- APC*

Brust- und Eierstockkrebs/ familiäres Tumorprädispositionssyndrom

- BRCA1/2**
 *CHEK2****, *RAD51C****, *PALB2***
 *ATM***, *CDH1*, *NBN*, *RAD51D*, *TP53***, *BRIP1*, *PTEN*, *STK11* (22,6 kb)
 gezielte Mutationsanalyse
 weitere Gene nach Rücksprache:

Cowden Syndrom - 1,2 kb

- PTEN*

Familiäres Melanom - 4 Gene: 4,8 kb

- BAP1* *CDK4* *CDKN2A* *PTEN*

Fanconi Anämie - 16 Gene: ~59 kb, Gene bitte auswählen

- BRCA1*** *BRCA2*** *BRIP1* *FANCA* *FANCB* *FANCC* *FANCD2* *FANCE*
 FANCF *FANCG* *FANCI* *FANCL* *FANCM* *PALB2*** *RAD51C*** *SLX4*

HNPCC

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

Neurofibromatose - 2 Gene: 10,3 kb

- NF1** *NF2**

Li-Fraumeni-Syndrom/ Li-Fraumeni-like Syndrom - 2 Gene: 3 kb

- TP53** *CHEK2**

Peutz-Jeghers-Syndrom - 1,3 kb

- STK11*

Retinoblastom - 2,8 kb

- RB1*

*einschließlich MLPA, ** MLPA nur nach Rücksprache *** auf Forschungsbasis

Sonstiges - Nach Rücksprache kann eine weiterführende Paneldiagnostik für spezielle Fragestellungen gerne angeboten werden.

Kostenübernahme

- Überweisungsschein (bei UPD beider Eltern) stationär
 Privat teilstationär
 ambulant

Verantwortliche(r) Arzt/Ärztin Stempel oder Druckschrift

Name:
Anschrift:
Telefon:

- Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gem. Gendiagnostikgesetz liegt ausgefüllt anbei
 Für privat versicherte Patienten liegt die Kostenübernahmeerklärung¹ ausgefüllt anbei

¹Bitte nutzen Sie unser Formular unter: <http://www.humangenetik.uniklinikum-jena.de/Diagnostik.html>

Anmerkung: Genetische Untersuchungen belasten nicht das Budget des einsendenden Arztes.

Datum, Unterschrift:

Probeneinsendung: Am Klinikum 1, 07747 Jena
Institut für Humangenetik/ Humangenetischer Laborbereich des ZAM
Tel.: 03641/ 9396804
Der Laborbereich ist akkreditiert nach DIN EN ISO 15189

Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz

Name, Vorname _____ Geburtsdatum: _____

Geschlecht: männlich weiblich

Untersuchungsauftrag:

klinische Symptomatik:

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

in Absprache mit Ihren behandelnden Ärzten soll bei Ihnen oder einem Ihrer Familienangehörigen eine genetische Untersuchung durchgeführt werden. Nach dem am 1. Feb. 2010 in Kraft getretenen Gendiagnostikgesetz ist Ihre Einwilligungserklärung **unbedingte Voraussetzung** für die Durchführung einer genetischen Untersuchung.

Auch gilt, dass Sie vorher über die Möglichkeiten, Grenzen und denkbaren Konsequenzen der Untersuchungen von Ihrem Arzt ausführlich informiert werden müssen. Sie haben das Recht, Ihre Einwilligungserklärung jederzeit schriftlich zu widerrufen, so dass die begonnenen Untersuchungen sofort abgebrochen werden müssen.

Nach dem Gesetz müssen Proben nach der erfolgten Untersuchung vernichtet werden. Häufig ist es aber sinnvoll, die Proben zum Zwecke der Überprüfbarkeit der Ergebnisse, der Qualitätssicherung, späteren neuen Diagnosemöglichkeiten oder für Familienuntersuchungen von vererbten Erkrankungen auch länger aufzubewahren. Hierfür benötigen wir Ihr **ausdrückliches Einverständnis**.

Auf Wunsch kann nach jeder genetischen Untersuchung eine genetische Beratung von Ihnen beansprucht werden. Vor jeder prädiktiven Untersuchung (z. B. Krebsuntersuchung von noch nicht erkrankten Familienangehörigen, Heterozygotentestung) sowie vor und nach Pränataldiagnostik ist der Arzt verpflichtet, Sie humangenetisch zu beraten und dies zu dokumentieren.

Alle Ergebnisse der genetischen Untersuchungen und der genetischen Beratung unterliegen der **ärztlichen Schweigepflicht**.

Ich bestätige mit meiner Unterschrift, dass:

- ich von dem behandelnden Arzt über die Aussagekraft und Konsequenzen der obengenannten Untersuchung umfassend aufgeklärt worden bin,
- ich mit der Entnahme der Probe einverstanden bin und dass die Probe für genetische Untersuchungen zur Klärung der oben genannten Fragestellungen verwendet werden darf,
- mir ausreichende Bedenkzeit vor der Einwilligung zu oben genannten Untersuchungen zur Verfügung stand,
- ich darauf hingewiesen wurde, meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen zurückziehen zu können, und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren.

Bitte entscheiden Sie, wie Ihre Probe und das Ergebnis verwendet werden dürfen:

- Ich möchte über die Ergebnisse der genetischen Untersuchung informiert werden. ja nein
- Ich bitte um Weiterleitung der Ergebnisse (nach GenDG) an mitbehandelnde Ärzte Herr/ Frau/ Klinik ja nein
- Ich bin mit der Weiterleitung des Auftrages an ein spezialisiertes Labor einverstanden. ja nein
- Ich bin mit der Aufbewahrung des Materials zum Zweck der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse oder für spätere Diagnosemöglichkeiten einverstanden. ja nein
- Die Ergebnisse der Untersuchungen sollen über über den gesetzlich festgelegten Zeitraum (10 Jahre) hinaus aufbewahrt werden dürfen, z.B. damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen. ja nein
- Ich bin mit der Aufbewahrung des Materials für Qualitätssicherung und zur Erforschung und Verbesserung der Behandlung genetischer Erkrankungen in anonymisierter Form einverstanden. ja nein
- Ich bitte auch um die Mitteilung von Zufallsbefunden. ja nein

Bei fehlender Entscheidung wird von Zustimmung ausgegangen.

Ort, Datum

Unterschrift Patientin/ Patient bzw. Erziehungsberechtigte(r)

Unterschrift behandelnde/r verantwortliche(r) Ärztin / Arzt