

Gewünschte Untersuchung bitte ankreuzen:

- Asservierung von DNA** (setzt die entsprechende Einwilligung voraus, sonst wird das Material nach einem Monat vernichtet)
- Exomweite Analyse auf Basis einer Einzelgenomsequenzierung inklusive genomweiter Nachweis von Deletionen und Duplikationen #** ► Bitte Blutproben und Einwilligung vom Patienten **und** Eltern einsenden. Wir bitten um eine ausführliche Indikationsstellung, Nennung von Leitsymptomen und/oder HPO Terms (<https://hpo.jax.org/app/>) sowie, wenn möglich, um die Zusendung eines aktuellen Arztbriefes.
- Exomweite Analyse auf Basis einer Triogenomsequenzierung inklusive genomweiter Nachweis von Deletionen und Duplikationen #** ► Bitte Blutproben und Einwilligung vom Patienten **und** Eltern einsenden. Wir bitten um eine ausführliche Indikationsstellung, Nennung von Leitsymptomen und/oder HPO Terms (<https://hpo.jax.org/app/>) sowie, wenn möglich, um die Zusendung eines aktuellen Arztbriefes.
- Präimplantationsdiagnostik (PID) ► Wir bitten um Vorankündigung**
 - Suche nach informativen genetischen Markern und Etablierung eines familienspezifischen Testsystems
 - Ausstestung des familienspezifischen Testsystems an Einzelzellen des Paares (Leukozyten)

Neuropädiatrie und weitere Krankheitsbilder:

- Angelman Syndrom
 - inkl. Karyotypisierung
- Azoospermie (AZF) #
 - inkl. Karyotypisierung
- Cystische Fibrose (CF) (*CFTR*-Gen)
 - Ethnische Herkunft des Patienten _____ (wichtig zur Risikoberechnung)
- CBAVD (CAVD) Diagnostik (Atypische CF, männliche Infertilität) (*CFTR*-Gen)
 - Ethnische Herkunft des Patienten _____ (wichtig zur Risikoberechnung)
 - inkl. Karyotypisierung
- DMD/BMD Muskeldystrophie Typ Duchenne oder Typ Becker (*DMD*-Gen)
- Fragiles X Syndrom (*FMR1*-Gen)
 - inkl. Karyotypisierung
- Hereditäre Amyloidosen
 - Transthyretin (*TTR*-Gen)
 - Apolipoprotein A-I (*APOA1*-Gen)
 - Fibrinogen-alpha (*FGA*-Gen)
- Huntington - Erkrankung (Bestimmung Repeatlänge im *HTT*-Gen)
 - Differentialdiagnostischer Test
 - Präsymptomatischer Test (vorherige genetische Beratung obligatorisch)
- Leri-Weill Syndrom / Kleinwuchs (*SHOX*-Gen) #
- Pelizäus-Merzbacher-Erkrankung (*PLP1*-Gen) #
- Prader-Willi Syndrom
 - inkl. Karyotypisierung
- Pulmonal-Arterielle Hypertonie (PAH)¹ / Osler-Rendu-Weber Syndrom (HHT; Hereditäre Hämorrhagische Teleangiektasie)²/ Pulmonal Venno-Okklusive Erkrankung (PVOD)³ (Multigenpanel)
 - Hauptgene: *BMPR2*^{-1,2}, *ACVRL1(ALK1)*^{-1,2}, *ENG*^{-1,2} (Genpanel-Sequenzierung und MLPA), *EIF2AK4*^{-1,3}-Gen (Genpanel-Sequenzierung)
 - Erweitertes Genpanel: *ABCC8*⁻¹, *AQP1*⁻¹, *ATPA13A3*⁻¹, *BMPR1B*⁻¹, *CAV1*⁻¹, *GDF2 (BMP9)*^{-1,2}, *KCNA5*⁻¹, *KCNK3*⁻¹, *KDR*⁻¹, *KLF2*⁻¹, *SMAD4*^{-1,2}, *SMAD9*⁻¹, *SOX17*⁻¹, *TBX4*-Gen¹ (Genpanel-Sequenzierung)
- Rett-Syndrom (*MECP2*-Gen)
- Spinale Muskelatrophie (SMA) (Kopienzahl Exon 7 des *SMN1*- und *SMN2*-Gens)
- Uniparentale Disomie / Mikrosatellitenanalyse ► Bitte Blutproben und Einwilligung von Patient **und** Eltern einsenden.
 - UPD Chromosom 7
 - UPD Chromosom 14
 - UPD Chromosom 15
 - UPD Chromosom X

Pharmakogenetik:

- Testung auf folgende klinisch relevante Varianten im *DPYD*-Gen bei (geplanter) 5-Fluorouracil (5-FU)-Chemotherapie: c.1679T>G (*13), c.1905+1G>A (*2A, Exon 14-Skipping), c.1236G>A (HapB3), c.2846A>T) #

#) die mit # gekennzeichneten Verfahren sind nicht akkreditiert

Neurotransmitter- und Pterindefekte:

- Tyrosin Hydroxylase Mangel (*TH*-Gen) #
- Aromatische L-Aminosäure Decarboxylase Mangel (*DDC*-Gen) #
- GTP Cyclohydrolase I Mangel (*BH₄*-Mangel) (*GCH1*-Gen) #
- 6-Pyruvoyl-Tetrahydropterin Synthetase Mangel (*BH₄*-Mangel) (*PTS*-Gen) #
- Sepiapterin Reduktase Mangel (*BH₄*-Mangel) (*SPR*-Gen) #
- Dihydropteridin Reduktase Mangel (*BH₄*-Mangel) (*QDPR*-Gen) #

Stoffwechselerkrankungen:

- Adrenogenitales Syndrom (21-Hydroxylase-Mangel; AGS) (*CYP21A2*-Gen)
- Glutarazidurie Typ I (*GCDH*-Gen)
- Homocystinurie (*CBS*-Gen) #
- LCHAD-Mangel (*HADHA*-Gen) #
- MCAD-Mangel (*ACADM*-Gen)
- Ornithin-Transcarbamylasemangel (*OTC*-Gen)
- Phenylketonurie/Hyperphenylalaninämie (*PAH*-Gen)
- Hyperphenylalaninämie (*DNAJC12*-Gen) #
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (*DHCR7*-Gen)
- Methylmalonazidurie (*MUT*-Gen) #
- Methylglutaconazidurie Typ 1 (*AUH*-Gen) #
- Morbus Fabry (*GLA*-Gen) #
- Phosphoenolpyruvat-Carboxykinase 1-Defizienz (*PCK1*-Gen) #

Hereditäre Tumorerkrankungen:

Bei einer gezielten Testung auf (wahrsch.) pathogene Varianten bitte Kopie des Originalbefundes beilegen.

Autosomal Rezessive Adenomatöse Polyposis (MAP)

- MUTYH*-Gen (Sequenzierung und MLPA)
- Gezielte Testung auf (wahrsch.) pathogene Variante(n)

Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP)

- APC*-Gen (Sequenzierung und MLPA)
- Gezielte Testung auf (wahrsch.) pathogene Variante(n)

Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (Multigenpanel)

- BRCA1*-, *BRCA2*-, *RAD51C*-, *RAD51D*-, *CHEK2*-, *PALB2*-, *ATM*-, *BRIP1*-, *BARD1*-, *CDH1*- und *TP53*-Gen (Genpanel-Sequenzierung), MLPA *BRCA1*-, *BRCA2*-Gen
- BRCA1*-, *BRCA2*-, *RAD51C*-, *RAD51D*-, *CHEK2*-, *PALB2*-, *ATM*-, *BRIP1*-, *BARD1*-, und *CDH1*-Gen (Genpanel-Sequenzierung), MLPA *BRCA1*-, *BRCA2*-Gen
- BRCA1*- und *BRCA2*-Gen (Genpanel-Sequenzierung und MLPA)
- Erweitertes Genpanel (Eierstock-/Darmkrebsbelastung): *MLH1*-, *MSH2*-, *MSH6* (Genpanel-Sequenzierung und MLPA), *EPCAM* (MLPA)
- Gezielte Testung auf (wahrsch.) pathogene Variante(n).

Hereditäres Nichtpolypöses Colorektales Carcinom (HNPCC) *MLH1*-, *MSH2*-, *MSH6*-Gen (Multigenpanel) #

Vor molekularer Diagnostik sollte MSI- / Immunohistochem. Analyse erfolgt sein. Bitte Befundkopie beilegen.

- MLH1*-Gen (Genpanel-Sequenzierung und MLPA)
- MSH2*-Gen (Genpanel-Sequenzierung und MLPA)
- MSH6*-Gen (Genpanel-Sequenzierung und MLPA)
- Gezielte Testung auf (wahrsch.) pathogene Variante(n)

Multiple Endokrine Neoplasie Typ1 (*MEN1*) #

- MEN1*-Gen (Sequenzierung und MLPA)
- Gezielte Testung auf (wahrsch.) pathogene Variante(n)

Multiple Endokrine Neoplasie Typ2 (*MEN2*) #

- RET*-Gen (Sequenzierung Exons 5, 7, 8, 10,11,13, 14, 15, 16)
- Gezielte Testung auf (wahrsch.) pathogene Variante(n)

Tuberöse Sklerose (*TSC*) #

- TSC1*- und *TSC2*-Gen (Sequenzierung und MLPA)
- Gezielte Testung auf (wahrsch.) pathogene Variante(n)

#) die mit # gekennzeichneten Verfahren sind nicht akkreditiert

Material: 3-7 ml EDTA-Blut (1-3 ml bei Kleinkindern) oder DNA
(für eine Karyotypisierung bitte zusätzlich 5-7 ml NH₄ Heparinblut mitsenden)

Material bitte eindeutig mit Namen und Geburtsdatum des Patienten/in beschriften und ungekühlt senden an:

**Labor für Molekulargenetische Diagnostik
Institut für Humangenetik
Im Neuenheimer Feld 366
69120 Heidelberg**



Einwilligungserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Patient*in / Zu untersuchende Person

Name, Vorname

Geburtsdatum



Adresse: Straße, Hausnummer, PLZ, Ort

Ich wurde über Aussagekraft und Konsequenzen der geplanten genetischen Analysen aufgeklärt und hatte ausreichend Bedenkzeit. Das Patienteninformationsblatt habe ich erhalten (siehe QR-Code). Ich habe keine weiteren Fragen. Mir ist bewusst, dass ich meine Einwilligung jederzeit widerrufen kann.

Mit meiner Unterschrift gebe ich für mich / meinen Angehörigen / der von mir betreuten Person die Einwilligung zu der/den genetischen Analyse/n, der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahme sowie der Speicherung des Befundes im Patientendatensystem des UKHD zur Klärung der Fragestellung / Diagnose:

Im Rahmen der geplanten Untersuchung/en können genetische Veränderungen aufgedeckt werden, die nicht mit der ursprünglichen Fragestellung in Zusammenhang stehen. Die Kenntnis solcher **Zufallsbefunde** kann - möglicherweise auch erst später im Leben - medizinisch relevant, aber auch psychologisch belastend sein und/oder für zukünftige Lebenssituationen Konsequenzen haben.

Ich als einwilligungsfähige Person möchte über bei mir / der von mir betreuten Person erhobene Zufallsbefunde informiert werden.

- ja
 nein

Besonderheiten bei der Untersuchung von Kindern:

Ich möchte über Zufallsbefunde informiert werden, die für mein Kind bereits im Kindesalter von medizinischer Bedeutung sind.

Zufallsbefunde, deren Nichtmitteilung ein Schaden für mein/unser Kind nach sich ziehen würde, werden im ärztlichen Ermessen immer mitgeteilt.

Ich möchte zusätzlich über Zufallsbefunde informiert werden, die für mein Kind erst im Erwachsenenalter von medizinischer Bedeutung sind.

- ja
 nein
 ja
 nein

Das GenDG schreibt die Vernichtung des Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung vor.

Ich willige in die Aufbewahrung des Probenmaterials und in deren Verwendung für Ergebnisüberprüfung, Familienuntersuchungen, zukünftige genetische Analysen und zur Qualitätssicherung ein.

- ja
 nein

Verbliebenes Untersuchungsmaterial ist eine wichtige Quelle für Forschungs- und Entwicklungsarbeit, für welche das Untersuchungsmaterial verschlüsselt wird, so dass eine Zuordnung der Probe zu Ihrer Person / Ihren Angehörigen / der von Ihnen betreuten Person durch Dritte weitgehend ausgeschlossen ist.

Ich willige in die Verwendung von verbliebenem Probenmaterial für wissenschaftliche Zwecke und Lehre ein.

- ja
 nein

Ich willige ein, dass von mir / meinen Angehörigen / der von mir betreuten Person erhobene medizinische und genetische Daten in (teil-)verschlüsselter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt und verschlüsselt in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.

- ja
 nein

Das GenDG sieht vor, dass Ergebnisse genetischer Analysen nach 10 Jahren vernichtet werden. Diese Daten sind jedoch oftmals später wichtig für Sie / Ihr Kind / der von Ihnen betreuten Person und weitere Familienangehörige.

Ich willige in die Aufbewahrung genetischer Daten und Analyseergebnisse über die vorgeschriebene gesetzliche Frist hinaus ein.

- ja
 nein

Ort, Datum

Unterschrift Patient*in / untersuchte Person / ges. Vertreter*in

Name aufklärende(r) Ärzt*in

Unterschrift aufklärende(r) Ärzt*in

Nur für Privatpatienten

Kostenübernahmeerklärung

Mir ist bewusst, dass ich für alle anfallenden Kosten selbst aufkommen muss und ich erkläre mich ausdrücklich bereit, diese zu begleichen. Sollte ich bei Einreichung der Rechnung bei meiner privaten Krankenversicherung/Krankenkasse einen Teil der Kosten nicht erstattet bekommen, erkläre ich mich ausdrücklich bereit, die Restkosten im vollen Umfang selbst zu bezahlen.

Information und Einverständnis zur gemeinsamen Abrechnung nach GOÄ durch die Firma unimed

Ich bin informiert und einverstanden, dass die Liquidation privat- bzw. wahlärztlicher Leistungen und Laborleistungen des Institutes für Humangenetik der Universitätsklinikums Heidelberg durch das externe Abrechnungsunternehmen unimed Abrechnungsservice für Kliniken und Chefärzte GmbH, Michael-Uwer-Straße 17 - 19, 66687 Wadern, kurz unimed erfolgt.

Einverständnis zur Datenweitergabe an die Firma unimed

Weiterhin gebe ich die freiwillige und jederzeit widerrufliche Einwilligung, dass das Universitätsklinikum Heidelberg bzw. die liquidationsberechtigten Ärzte die erforderlichen patientenbezogenen persönlichen Behandlungsdaten an dieses Unternehmen ausschließlich zur Rechnungsstellung weitergeben dürfen. Insofern entbinde ich das Universitätsklinikum Heidelberg bzw. die zur Liquidation berechtigten Ärzten ausdrücklich von ihrer ärztlichen Schweigepflicht. Die Mitarbeiter von unimed sind zur Vertraulichkeit im Umgang mit Ihren Daten verpflichtet und unterliegen (auch nach Beendigung ihres Beschäftigungsverhältnisses) der Verschwiegenheitspflicht nach §203 StGB. Ansonsten wird auf die Informationen gemäß Artikel 13 und 14 der Europäischen Datenschutzgrundverordnung (DS-GVO) hingewiesen.

Name der Patienten in Druckbuchstaben

Geburtsdatum

Name des Hauptversichernehmers

Geburtsdatum

Ort

Datum

Unterschrift des/der Patienten/Patientin bzw.
Unterschrift des/der Hauptversichernehmers