

**PATIENTENDATEN (ggf. Aufkleber)**

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



**ZENTRUM FÜR  
HUMAN GENETIK**  
Universitätsklinikum  
Gießen und Marburg

Standort Marburg, Baldingerstraße, 35033 Marburg,  
Tel.: 06421 58 62213, FAX: 06421 58 63984  
humangenetik@uni-marburg.de



## 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:

Nein

1. der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrags bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor
2. der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene **Frist von 10 Jahren** hinaus (ohne Anspruch)
3. der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für **neue Diagnosemöglichkeiten** und zur **Qualitätssicherung** (ohne Anspruch)
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**
5. der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern.

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 mitteilt, so nennen Sie diese bitte hier: .....

Name in DRUCKBUCHSTABEN (Patient)

Name in DRUCKBUCHSTABEN (Arzt)

Ort, Datum, Unterschrift (Patient)

Ort, Datum, Unterschrift (Arzt)

# UNTERSUCHUNGSAUFRAG: 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/Intelligenzminderung

- Entwicklungstörung (gesamtes Panel)\*
- Angelman-Syndrom + Differentialdiagnosen\*
- Rett-Syndrom + Differentialdiagnosen\*
- XLMR (V. a. X-chromosomal mentale Retardierung)\*

## 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 / progeroides Syndrom\*

## Hereditäre Schwerhörigkeit

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

## Herzerkrankungen

- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVD)\*
- Dilatative Kardiomyopathien
- Hypertrophe Kardiomyopathien
- Herzrhythmusstörungen/Arrhythmien (incl. Long-QT- und Brugada-Syndrom)
- Linksventrikuläre Non Compaction-Kardiomyopathie (LVNC)\*
- Noonan-Syndrom bzw. RASopathien

## Syndromologie:

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

(\*derzeit nicht akkreditierte Untersuchung)

## Hirnentwicklungsstörungen

- Holoprosenzephalie\*
- Leukodystrophie und Leukenzephalopathie\*
- Lissenzephalie\*
- Makrozephalie
- Mikrozephalie
- Polymikrogyrie\*
- Pontozerebelläre Hypoplasie\*

## Neurologische Erkrankungen

- Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)
- Ataxie + Differentialdiagnosen (ohne Repeat-Erkrankungen)
- CADASIL (Zerebrale Mikroangiopathie) + Differenzialdiagnosen
- 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

## Neuromuskuläre Erkrankungen

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

## Skeletterkrankungen

- Skelettdysplasien (umfassende Diagnostik)\*
- Kleinwuchs (SHOX-Diagnostik ggf. vorgeschaltet)\*
- Kraniosynostose
- Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2)
- Osteopetrosis (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
- Mitochondriopathien (nukleäre Gene)\*
- M. Osler
- Neutropenie\*
- Primäre Immundefekte/PID\*

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

- WES mit symptombasierter Auswertung**