

Name, Vorname: _____

Kontaktadresse: _____

biologisches Geschlecht: w m

soziales Geschlecht: w m divers
(falls abweichend von oben)

Geburtsdatum: _____

Datum Probenabnahme: _____

Vom Laborausfüllen:

Datum Probeneingang HUG _____

Labor-Nr. _____

Dringlichkeit: Pränatal Eilig Therapierelevant Routine

Kostenübernahme: gesetzlich Versicherte (Ü-Schein Muster 10)
Privat Stationär ASV (bei Teamzugehörigkeit) Forschung

Material: EDTA (≥ 1 ml)* Heparin (≥ 2 ml, ≤ 2 Tage) DNA*
Fruchtwasser (≥ 20 ml) Chorionzotten (≥ 20 mg) Hautstanze
Mundschleimhaut* PAXgene Anderes: _____

Indikation/Symptome (Bitte wenn möglich Arztbrief beifügen)

Entwicklungsverzögerung: Intelligenzminderung: mild moderat schwer sprachlich betont Verhaltensauffälligkeiten
Fokale Epilepsie Generalisierte Epilepsie Spastik Musk. Hypotonie Ataxie Mikrozephalie Makrozephalie
Leukodystrophie Neurodegenerative Erkrankung cMRT: _____
Retinitis pigmentosa Optikusatrophie/Makula-Degeneration Periph. Neuropathie Immundefekt / Immundysregulation
Großwuchs Kleinwuchs Adipositas (BMI.....) Thorakale Aortenerweiterung Niereninsuffizienz

Weitere Symptome, Familienanamnese, Stammbaum etc.

NGS-Diagnostik

Bitte nutzen Sie für Tumorerkrankungen (HBOC, HNPCC, TSC, NF1/2) unseren separaten Laboranforderungsschein!

Exom mit genomweiter CNV°-Analyse und mitochondrialer DNA*⁶
Exom ohne genomweite CNV-Analyse⁶ (Array bereits durchgeführt)*
NGS-Panel bei fokaler kortikaler Dysplasie (FCD)
Genom⁵ (vorher bitte Rücksprache mit R. Jamra 0341 97 23803)
Trio-Genom auf Forschungsbasis⁵ (Exom unauffällig; Elternblut, EV)
Ggf. Fokus auf folgende Gene: _____

Spezifische Differentialdiagnostik

Fragiles X-Syndrom/FXTAS³ DPD-Mangel vor Therapie mit 5-FU²
LHON (3 häufigste path. Varianten)^{1*} UGT1A1 (Irinotecan/ M. Meulengracht)^{1*}
Prader-Willi-/Angelman-Syndrom^{2,3,4} β-Thalassämie (HBB)^{1,2*}
Temple-Syndrom/UPD(14)mat^{2,3,4} Maligne Hyperthermie⁶ oder 7*
Chorea Huntington (HTT)³ Hypercholesterinämie^{7*}
Cystische Fibrose (CFTR)^{7*} MLH1-Promotormethylierung (Keimbahn)⁴
Fokale kortikale Dysplasie (FCD)⁷ Beckwith-Wiedemann-Syndrom^{2,4}
ApoE vor Therapie^{1*} Silver-Russel-Syndrom^{2,4}

Zytogenetische Diagnostik

Chromosomenanalyse (CA)
FisH bei V.a.: _____

Andere angeforderte Diagnostik:

Pränataldiagnostik

Diagnostik bei Auffälligkeiten im pränatalen
Ultraschall (inkl. Chromosomenanalyse, Schnelltest (13, 18, 21, X, Y)³, mütterl. Kont.-Ausschluss³ und Exom-*⁶/ Genom-Seq.⁵ (SNV und CNV), EDTA-Blutproben beider Elternteile erforderlich)

Gezielte pränatale Diagnostik Gen/Variante:

(inkl. Chromosomenanalyse, Kont.-Ausschluss³, EDTA-Blut der Mutter erforderlich)

SSW: _____

Abortdiagnostik³ (inkl. Chromosomenanalyse und ggf. molekulargenetischer Analyse der häufigsten Aneuploidien)

Gezielte Diagnostik (prädiktiv/Segregation)

Variante(n): _____

Transkript: _____

*Zur Abrechnung der CNV-Analyse nach EBM11508 muss eine CA erfolgt sein. Wenn nicht zusätzlich beauftragt, gehen wir von einer extern durchgeführten CA aus.

*DAKs-akkreditiert
1: Sequenzierung, 2: MLPA/qPCR, 3: Fragmentlängenanalyse, 4: Methylierungsanalyse, 5: NGS-Genom, 6: NGS-Exom, 7: NGS-Panel

Asservierung von Untersuchungsmaterial:

Ich bitte um die Asservierung ohne weitere Diagnostik von:

EDTA PAXgene DNA Zellkultur Anderes: _____

Einsender:in

Unterschrift, Name (bitte in **DRUCKBUCHSTABEN**),
Adresse oder Stempel Unterzeichnende(r) Arzt/Ärztin ist
gemäß GenDG alleinige(r) Befundempfänger:in



Durch die DAKS nach DIN EN ISO 15189:2013
akkreditiertes Medizinisches Laboratorium.
Die Akkreditierung gilt nur für den in den
Urkundenanlagen [D-ML-22182-01-00,
D-ML-13195-08-00] aufgeführten Akkreditierungsumfang.
Dies betrifft die hier mit * gekennzeichneten Analysen.

Bemerkungen:

Anforderungsdatum

Telefon für Rückfragen

Patientendaten/Aufkleber

Name, Vorname _____

geb. am _____ ☐ männlich ☐ weiblich ☐ divers

Straße _____

PLZ, Ort _____

Universitätsklinikum Leipzig
Medizin ist unsere Berufung.

MedVZ
Universitätsklinikum Leipzig

Universitätsklinikum Leipzig AöR, Institut für Humangenetik,
MedVZ am Universitätsklinikum Leipzig II gGmbH,
Fachbereich Humangenetik, Philipp-Rosenthal-Str. 55, 04103 Leipzig

☐ MedVZ am Universitätsklinikum Leipzig II
Fachbereich Humangenetik
Tel. 0341/9723800, <http://www.medvz-leipzig.de/>

☐ Institut für Humangenetik
Leiter: Prof. Dr. med. J. Lemke
Tel. 0341/9723800, <http://humangenetik.uniklinikum-leipzig.de/>

Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) und EU Datenschutz-Grundverordnung (DS-GVO)

Indikation (oder die angeforderte Analyse) ist zwingend erforderlich und muss eingetragen werden:

Bitte **zwingend** ausfüllen!

Ich wurde vor der Probenentnahme zu Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft sowie gesundheitlichen Risiken der Untersuchung nach dem Gendiagnostikgesetz informiert und aufgeklärt. Ich wurde informiert, dass die Proben oder die erhobenen Daten im Rahmen des Ausfallkonzepts bzw. bei nicht angebotener Diagnostik als Analyseauftrag an Dritte verschickt werden können. Weiterhin werden Daten ggf. für die Abrechnung der Diagnostik zur jeweiligen Krankenkasse übermittelt. Ich habe das Formular „Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß GenDG“ erhalten.

Ich erkläre mich mit der Probenentnahme, der Durchführung der oben genannten Analyse(n) und der Speicherung meiner genetischen Befunde im jeweiligen Patientenverwaltungssystem am UKL bzw. MedVZ (gemäß § 7 Abs. 2 GenDG) einverstanden. Über mein Recht auf Nichtwissen und die Möglichkeit, meine Einwilligung vollständig oder in Teilen zu widerrufen, wurde ich informiert.

Ich bin zudem einverstanden mit:

der **Aufbewahrung von Probenmaterial** z. B. für ergänzende Untersuchungen. ☐ ja ☐ nein

der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus. ☐ ja ☐ nein

der **Mitteilung der Untersuchungsergebnisse** der genetischen Analysen. ☐ ja ☐ nein

der Verwendung meiner **Untersuchungsergebnisse** für die **Beratung und Untersuchung von Familienangehörigen** auf deren Wunsch, auch über meinen Tod hinaus. ☐ ja ☐ nein

der Aufbewahrung und vollständigen Verwendung von pseudonymisiertem **Untersuchungsmaterial und/oder Befunden** für **wissenschaftliche Zwecke** in Form von kumulativen Publikationen zu Fallserien innerhalb der gesetzlichen Rahmenbedingungen sowie zur **Qualitätssicherung**. ☐ ja ☐ nein

der **zukünftigen Kontaktaufnahme** durch Mitarbeiter der Humangenetik zu klinischen oder wissenschaftlichen Zwecken, z. B. einer Re-Analyse vorheriger genetischer Ergebnisse. ☐ ja ☐ nein

In seltenen Fällen können Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen. Nach der Empfehlung der ACMG (Amerikanisches Kollegium für medizinische Genetik und Genomik) berichten wir auf Ihren Wunsch hin (wahrscheinlich) krankheitsverursachende Varianten in ca. 80 Genen (u. A. für Tumor-, Bindegewebs- und Herzerkrankungen, maligne Hyperthermie und Fettstoffwechselstörungen), für die Behandlungskonsequenzen bestehen (bspw. Möglichkeiten der Therapie, Vorsorge, Früherkennung).

Über diese Erkenntnisse möchte ich informiert werden. ☐ ja ☐ nein

In **dringenden, medizinisch notwendigen** Fällen, können wir den Befund/die Befunde auch an weitere Personen oder Einrichtungen weiterleiten. Bitte geben Sie hierzu nachfolgend die Daten des zusätzlichen Befundempfängers an:

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

Die **vollständigen** Angaben zu Name und Anschrift sind **zwingend erforderlich** für die Mitteilung!

.....
Ort, Datum

.....
Unterschrift des Patienten/gesetzl. Vertreters

.....
Name, Unterschrift des aufklärenden Arztes