

Patientendaten

Name, Vorname, Geb.-Datum, Anschrift, Aufkleber oder Adressette

Auftragsschein für genetische Untersuchungen

Praxis für Humangenetik
BIOSCIENTIA MVZ Labor Saar GmbH
Dr. med. Thomas Martin
Dr. med. Barbara Oehl-Jaschkowitz
Dr. rer. nat. Alexander Christmann
 Kardinal-Wendel-Str. 14; 66424 Homburg



Tel.: 06841-777 8450; Fax: 06841-777 8440; info@genetik-saar.de

Stationär: ambulant: Für ambulante Patienten der GKV bitte **Überweisungsschein Muster 10** beifügen.Selbstzahler: ja nein Verantwortliche ärztl. Person nach GenDG: **Telefon:**

(Stempel)

Datum, Unterschrift

Fragestellung/Klinische Angaben:Geschlecht: weibl. männl.

Ethnische Herkunft:

²Untersuchung diagnostisch prädiktiv pränatal²Sofern bekannt: genetische Vorbefunde:

Indexpatient in Fam.:

Mutation:

 Rücksprache gewünscht**Gewünschte Untersuchung (bitte ankreuzen):** Datum und Uhrzeit der Entnahme:ggf. SSW.....) **Heparinblut** (Heparin-Monovette, 5-10ml [Säuglinge 2ml] für **zytogenetische [A]** und **FISH [B]** Untersuchungen) **EDTA-Blut** (EDTA-Monovette, 5-10ml [Säuglinge 2ml] für **molekulargenetische [C]** Untersuchungen) **Fruchtwasser** (Schnelltest 5ml zusätzlich) Chorionzotten Abortmaterial Sonstiges.....**A) Zytogenetik:** Chromosomenanalyse **pränatal** (Für ambulante Patienten der GKV bitte **Überweisungsschein Muster 6** beifügen)

aus Fruchtwasser mit pränatalem Schnelltest (erfordert 5 ml Fruchtwasser zusätzlich)

(Auch für GKV Patienten kostenfreie Inklusivleistung, **bitte durchstreichen, wenn nicht gewünscht**) AFP¹ Bestimmung (nur bei Fruchtwasser) Zusatzuntersuchung (nur nach Rücksprache) Chromosomenanalyse **postnatal (Heparinblut)** Standard: GTG- Bänderung ggf. zusätzliche Bänderung:**B) Molekularzytogenetische (FISH) und quantitative molekulargenetische Untersuchungen:** **Array-CGH (EDTA-Blut)** Subtelomerscreening (Heparinblut)Mikrodeletions/duplikations-Syndrome: (mittels **FISH [= Heparin-Blut]** oder **MLPA [= EDTA-Blut]**) Mikrodeletion 1p36 (F) Williams-Beuren (7q11.23) (M) Mikrodeletion 17q21.31 (F) Wolf-Hirschhorn (4p16.3) (F) Smith-Magenis (17p11.2) (F) DiGeorge (22q11) (F, M) Cri-du-chat (5p15) (F) Miller-Dieker (17p13.3) (F) Mikrodeletion 22q13 (F, M)**C) Molekulargenetik: (EDTA-Blut)****Einzelgen-Untersuchungen (Auswahl)** Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (PI) Angelman-Syndrom Azoospermiefaktoren (AZF) BMPR2 (pulmonale arterielle Hypertonie) Cystische Fibrose (CF, Mukoviszidose)² Fragiles X-Syndrom (FRAAX)^{1, 2} FSH-Rezeptor (Asn680Ser) GLUT1-Defizienz-Syndrom Hämochromatose HMSN1a (CMT) HNPP (tomakulöse Neuropathie) Hörstörungen (GJB2²) Huntington Erkrankung (Chorea Huntington, HD)^{1, 2} KAL1, FGFR1, PROKR2, PROK2 (Kallmann-Syndrom.) Prader-Willi-Syndrom MECP2, CDKL5 (Rett-Syndrom) MEFV (familiäres Mittelmeerfieber) NOTCH3 (CADASIL) NSD1, NFIX (Sotos-Syndrom) PAX6 (Aniridie) PTEN (Cowden Disease, Makrozephalie-Autismus) PRSS1, SPINK1 (hereditäre Pankreatitis) RET (Medulläres Schilddrüsenkarzinom)
 SCN1A (Dravet-Syndrom)
 SHOX (Minderwuchs, Leri-Weill-Syndrom)
 SLC2A1 (GLUT1-Defizienz-Syndrom)
 Thrombophilie (Faktor V, Faktor II)
 UBE3A (Angelman-Syndrom)
 Pränataler Schnelltest (PCR basierend) **DNA-Asservieren** **Sonstiges:****Tumorgenetik (Auswahl)** Brustkrebs (BRCA1², BRCA2²,

NGS-Panel-Diagnostik)

 FAP (NGS-Panel-Diagnostik) HNPCC² (NGS-Panel-Diagnostik) MEN1 (Einzelgen Untersuchung) MEN2 (Einzelgen Untersuchung) VHL (Einzelgen Untersuchung)**NGS-Paneldiagnostik (Auswahl)** Albinismus (okulärer, okulokutaner)¹ Alport Syndrom¹ Bindegewebserkrankungen (Bsp. Marfan-Syndrom²,Ehlers-Danlos-Syndrom², TAAD²) BRUGADA Syndrom¹ Camurati-Engelmann-Syndrom¹ Cholestase (in Kooperation mit Klinik für Innere

Medizin II / Universitätskliniken des Saarlandes)

 Ektodermale Dysplasie¹ Epilepsie¹ Fiebererkrankungen¹ Gliedergürtel Muskeldystrophie¹ Hypoadosteronismus¹ Hypothyreose, konnatale (TPO, TG)¹ Kabuki-Syndrom¹ Kardiomyopathie, hypertrophe¹ Long-QT-Syndrom¹ MODY Diabetes¹ Neurofibromatose Rasopathie (Bsp. Noonan-Syndrom) Rubinstein Taybi-Syndrom¹ Tuberöse Sklerose (TSC1 und TSC2)

zahlreiche andere genetisch heterogene

Krankheitsbilder nach Rücksprache möglich

1 Ggf. Weiterleitung an Kooperationslabor erforderlich

2 Zusätzliche Angaben gemäß Vereinbarung zu Qualitätssicherungsmaßnahmen nach §135 Abs. 2 SGB V im Feld "Klinische Angaben" erforderlich

Überweisender Arzt:

Das Gendiagnostikgesetz verbietet uns die Weitergabe der Befunde an weitere Ärzte und auch an den Patienten selbst, sofern er nicht vorher von uns persönlich beraten wurde. Der Befund darf nur an den die Untersuchung anfordernden Arzt übermittelt werden.

Die Mitteilung des Ergebnisses einer genetischen Untersuchung sollte nach Gendiagnostikgesetz immer im Rahmen einer genetischen Beratung erfolgen.

Versandmaterial kann kostenfrei angefordert werden unter 06841-7778450. Allgemeine Entnahme- und Versandhinweise, Einverständniserklärungen, Hinweise zur Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik sowie weitere Informationen: www.genetik-saar.de**Kostenfreier Abholdienst für Proben. Anmeldung unter 06841-7778450****Version 11-2020**

Name der Patientin / des Patienten
Geb. Datum

Einverständniserklärung Genetische Untersuchung (11/20)

**Praxis für Humangenetik
BIOSCIENTIA MVZ Labor Saar GmbH**

**Dr. med. Thomas Martin
Dr. med. Barbara Oehl-Jaschkowitz
Dr. rer. nat. Alexander Christmann**

Kardinal-Wendel-Str. 14; 66424 Homburg

Tel: 06841-7778450

Fax: 06841-7778440

info@genetik-saar.de

www.genetik-saar.de

Einsender:

Entnahmedatum: _____

Ärztl. Unterschrift: _____

Untersuchungsindikation / Diagnose: _____

Einverständniserklärung

zur genetischen Analyse, zur Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial und Befunden und zur Mitteilung der Untersuchungsergebnisse

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass von mir/meinem Kind (nicht zutreffendes bitte streichen) entnommenes Blut, Fruchtwasser oder andere von mir entnommene Gewebeproben auf genetische Veränderungen (Mutationen) untersucht werden.

Ich bin damit einverstanden, dass Material für Untersuchungen, die nicht von der Gemeinschaftspraxis für Humangenetik in Homburg durchgeführt werden, an Unterauftragsnehmer weitergeleitet wird. (ggf. streichen).

Ich bin in einem Beratungsgespräch über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung aufgeklärt worden. Die sich für mich aus den Ergebnissen der genetischen Untersuchung ergebenden Konsequenzen wurden ausführlich erläutert.

Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Sie werden nur mit meiner Zustimmung an Dritte weitergegeben.

Bitte entscheiden Sie, wie Ihre Probe genutzt werden darf und wie Sie über die Untersuchungsergebnisse informiert werden wollen. Nachdem die folgenden Fragen ausführlich mit Ihnen erörtert wurden, beantworten Sie diese bitte durch Ankreuzen von **Ja** oder **Nein**:

Ich möchte über das Ergebnis der Untersuchung informiert werden. O Ja O Nein

Ich stimme einer Weitergabe meiner Untersuchungsergebnisse an meine behandelnden Ärzte zu. O Ja O Nein

Ich bin mit der weiteren Aufbewahrung der genetischen Probe nach Abschluss der Untersuchung (z.B. für weiterführende Diagnostik, Nachprüfbarkeit der Ergebnisse) einverstanden. Die aufbewahrte Probe wird nur bei erneutem Untersuchungsauftrag und erneuter Einwilligung verwendet. O Ja O Nein

Im Rahmen genetischer Untersuchungen können Informationen gewonnen werden, die nicht in Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für mich oder meine Angehörigen sein können (Neben -bzw. Zusatzbefunde).
Im Falle eines Nachweises will ich über Zusatz-/Nebenbefunde aufgeklärt werden O Ja O Nein

Ich erlaube die Aufbewahrung meiner Unterlagen auch nach Ablauf der Aufbewahrungsfrist von 10 Jahren. O Ja O Nein

Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Probenmaterial anonym zum Zweck der Qualitätskontrolle (z.B. Kontrollproben) verwendet werden darf. O Ja O Nein

Diese Einverständniserklärung kann ich jederzeit widerrufen.

Ort, Datum

Unterschrift Patient bzw. Erziehungsberechtigten/Betreuer

Für Patienten mit einer Privatversicherung:

Ich bin damit einverstanden, dass mir für die angeforderte Untersuchung eine Rechnung der Praxis für Humangenetik Homburg bzw. einer von ihr beauftragten Abrechnungsstelle zugehen wird.

Ort, Datum

Unterschrift Patient bzw. Erziehungsberechtigter/Betreuer