



Institut für Humangenetik  
 Im Neuenheimer Feld 366  
 69120 Heidelberg

Prof. Dr. med. C. Schaaf  
 Ärztlicher Direktor

**Durch die DAkkS nach DIN EN ISO 15189 akkreditiert.**  
 Die Akkreditierung gilt nur für den in der Urkundenanlage  
 (D-ML-13060-03-00) aufgeführten Akkreditierungsumfang

**Labor für Molekulargenetische Diagnostik**

Laborleitung: Dr. rer. nat. K. Hinderhofer  
 Tel.: 06221-56-39568

**Allgemeine Auskünfte: Befundsekretariat**

Tel: 06221-56-32484 / Fax: 06221-56-5091  
 E-mail: humangen.diagnostik@med.uni-heidelberg.de

## Anforderungsschein Molekulargenetik

<b>Anbei Material von:</b> <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich  Entnahme am:  <b>Name:</b>  <b>Vorname:</b>  <b>Geb.:</b> <b>Adresse:</b>  <b>Ethnische Herkunft</b>	<b>Einsender:</b> Klinik / Station / Ambulanz / Arzt (Stempel)      Tel.: _____ Fax: _____
---	--

<b>Kostenübernahme:</b>	<input type="checkbox"/> Kasse ambulant <b>Ü-Schein!</b>	<input type="checkbox"/> Kasse stationär	<input type="checkbox"/> Privat ambulant	<input type="checkbox"/> Privat stationär	<input type="checkbox"/> Selbstzahler
-------------------------	---	--	--	---	---------------------------------------

**Für Selbstzahler / Kassenpatienten ohne Ü-Schein / Privatpatienten:**

Mir ist bewusst, dass ich für die anfallenden Kosten selbst aufkommen muss und ich erkläre mich ausdrücklich bereit die anfallenden Kosten zu bezahlen.      Datum:.....Unterschrift:.....

Ich habe bei meiner Krankenkasse die Kostenübernahme geklärt:    Datum:.....Unterschrift:.....

### Angaben zum Patienten

**Indikation:**

  
  
  
  
  
  
  
  
  
  

ggf. Stammbaum // Beschreibung der Symptomatik // Angaben zur Schwangerschaft (SSW) // ggf. Vorbefunde in Kopie beilegen

Leitsymptome: 1. \_\_\_\_\_ 2. \_\_\_\_\_ 3. \_\_\_\_\_ 4. \_\_\_\_\_

Konsanguinität in der Familie bekannt: ja  nein

**Weitere Angaben:**

- In der Familie wurden bereits molekulargenetische Untersuchungen durchgeführt:  
 Name der Familie bzw. des Indexpatienten: \_\_\_\_\_  
 Wann und wo? \_\_\_\_\_ (bei auswärtiger Analyse bitte Befundkopie beilegen)

<input type="checkbox"/> Proben von weiteren Familienmitgliedern liegen bei:	<input type="checkbox"/> sind bereits verschickt:	<input type="checkbox"/> folgen
Name, Vorname	Geburtsdatum	Verwandschaft
_____	_____	Mutter _____
_____	_____	Vater _____
_____	_____	weitere(s) Kind(er) _____

**Name des Arztes:**..... **Tel.Nr.:**.....  
 (Druckbuchstaben)

.....  
**Datum und Unterschrift der/s verantwortlichen Ärztin/Arztes gemäß GenDG**

**Erläuterungen zu Ziel und Aussagekraft einer genetischen Analyse finden sie in unserem Patienten-informationsblatt!**

<b>Patienteneinwilligungserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse (gemäß GenDG)</b>	
<p><b>Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient</b>                      Bei Ihnen / Ihrem Kind ist eine genetische Untersuchung zur Abklärung der unten genannten Fragestellung / Diagnose geplant. Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung und Ihre schriftliche Einwilligung in die Untersuchung.  <b>Bitte lesen Sie den nachfolgenden Text und bestätigen durch Ihre Unterschrift Ihre Einwilligung und kreuzen Sie die für Sie zutreffenden Antworten an.</b></p>	<p><b>Name:</b> .....</p> <p><b>Geb.:</b>.....</p> <p><b>Adresse:</b> .....</p> <p>.....</p>
<p>Ich wurde von meinem/r Arzt/Ärztin über Aussagekraft und Konsequenzen der untenstehenden genetischen Untersuchung aufgeklärt und hatte ausreichend Bedenkzeit vor der Einwilligung in die Untersuchung. Mir ist bewusst, dass ich meine Einwilligung jederzeit widerrufen kann.                      Mit meiner Unterschrift gebe ich für mich / mein Kind die Einwilligung zu der/n genetischen Analyse/n und der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahme zur Klärung der aufgeführten Fragestellung / Diagnose:</p> <p>.....</p>	
<p>Eine Weiterleitung der Untersuchungsergebnisse an mitbehandelnde Ärzte bedarf Ihrer Einwilligung.                      Ich willige in die Weiterleitung der Untersuchungsergebnisse an meine/n mitbehandelnden Arzt/Ärzte ein:                      Ggf. Arzt benennen:.....</p>	<p><input type="checkbox"/> ja  <input type="checkbox"/> nein</p>
<p>Im Rahmen einer <b>Array Diagnostik</b>, einer NGS-basierten <b>Multi Gen Panel Sequenzierung (MGPS)</b> oder Exom Sequenzierung können in seltenen Fällen genetische Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht mit der ursprünglichen Fragestellung zusammenhängen, die aber dennoch eine medizinische Bedeutung haben können (siehe dazu die Erläuterungen in unserem Patienteninformationsblatt).                      Ich möchte über Zusatzbefunde informiert werden</p>	<p><input type="checkbox"/> ja  <input type="checkbox"/> nein</p>
<p>Ich bin einverstanden, dass erhobene Daten / Ergebnisse über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.</p>	<p><input type="checkbox"/> ja  <input type="checkbox"/> nein</p>
<p>Das Gendiagnostikgesetz schreibt eine Vernichtung des Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung vor. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch länger aufbewahrt werden. Überschüssiges Untersuchungsmaterial könnte bei späteren Untersuchungen in Ihrer Familie als Vergleichsmaterial der Nachprüfbarkeit unserer Ergebnisse dienen und es wird auch für die notwendige Qualitätssicherung von genetischen Analysen im Labor benötigt.                      Ich willige in die Aufbewahrung des Probenmaterials für Ergebnisüberprüfung, für zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten für die oben genannte Fragestellung und zur Qualitätssicherung ein.</p>	<p><input type="checkbox"/> ja  <input type="checkbox"/> nein</p>
<p>Des Weiteren stellt überschüssiges Untersuchungsmaterial eine wichtige Quelle für Forschungs- und Entwicklungsarbeit auf dem Gebiet der medizinisch-genetischen Diagnostik dar.                      Ich willige ein, dass das Probenmaterial aufbewahrt und für wissenschaftliche Zwecke oder Lehre verwendet werden kann. Für diese Zwecke wird das Untersuchungsmaterial in einer Weise pseudonymisiert, dass eine nachträgliche Zuordnung zu einer Person durch Dritte ausgeschlossen ist.</p>	<p><input type="checkbox"/> ja  <input type="checkbox"/> nein</p>
<p>Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass Ihre patientenbezogenen Daten / die Daten ihres Kindes und alle Ergebnisse / Befunde nach 10 Jahren vernichtet werden. Die Daten sind jedoch oftmals später wichtig für weitere Kinder und Enkelkinder.                      Ich willige in die Aufbewahrung meiner Daten und Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist hinaus ein, um nachfolgende Untersuchungen in meiner Familie zu ermöglichen.</p>	<p><input type="checkbox"/> ja  <input type="checkbox"/> nein</p>
<p>.....</p>	
<p><b>Ort, Datum</b></p>	<p><b>Unterschrift der Patientin / des Patienten / des gesetzlichen Vertreters</b></p>

**Gewünschte Untersuchung bitte ankreuzen:**

**Asservierung von DNA**

**Array Diagnostik** (Genomweiter Nachweis von Deletionen und Duplikationen)

Zur Durchführung einer Arrayanalyse ist eine vorausgegangene konventionelle Chromosomenanalyse erforderlich. Falls diese bisher nicht erfolgt ist oder angefordert wurde, bitten wir um Zusendung einer zusätzlichen NH<sub>4</sub>Heparinblutprobe für die Chromosomenanalyse. Bitte legen Sie, wenn möglich, einen aktuellen genetischen oder pädiatrischen Arztbrief bei.

**MLPA zur Bestätigung von Array-Befunden \***

**Einzel-Exom-Sequenzierung (WES) \*** ► 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 genetischen oder pädiatrischen Arztbriefes.

**Präimplantationsdiagnostik (PID) ► Wir bitten um Vorankündigung**

Suche nach informativen genetischen Markern und Etablierung eines familienspezifischen Testsystems

Austestung des familienspezifischen Testsystems an Einzelzellen des Paares (Leukozyten)

**Neuropädiatrie und weitere Krankheitsbilder:**

Angelman Syndrom

inkl. Karyotypisierung

Azoospermie (AZF) \*

inkl. Karyotypisierung

Huntington - Erkrankung (Bestimmung Repeatlänge im *HTT*-Gen)

Differentialdiagnostischer Test

Präsymptomatischer Test (vorherige genetische Beratung obligatorisch)

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)

Leri-Weill Syndrom / Kleinwuchs (*SHOX*-Gen)\*

Pelizäus-Merzbacher-Erkrankung (*PLP1*-Gen) \*

Prader-Willi Syndrom

inkl. Karyotypisierung

Pulmonal-Arterielle Hypertonie (PAH)<sup>1</sup> / Osler-Rendu-Weber Syndrom (HHT; Hereditäre Hämorrhagische Teleangiectasie)<sup>2</sup> / Pulmonal Venno-Okklusive Erkrankung (PVOD)<sup>3</sup> (MGPS)\*

Mutationssuche in Hauptgenen: *BMPR2*<sup>-1,2</sup>, *ACVRL1(ALK1)*<sup>-1,2</sup>, *EIF2AK4*<sup>-1,3</sup>, *ENG*-Gen<sup>1,2</sup>  
inkl. MLPA (*BMPR2*-, *ACVRL1(ALK1)*-, *ENG*-Gen)

Erweiterte Mutationssuche: *AQP1*<sup>-1</sup>, *ATPA13A3*<sup>-1</sup>, *BMPR1B*<sup>-1</sup>, *CAV1*<sup>-1</sup>, *GDF2 (BMP9)*<sup>-1,2</sup>, *KCNA5*<sup>-1</sup>, *KCNK3*<sup>-1</sup>, *KLF2*<sup>-1</sup>, *SMAD4*<sup>-1,2</sup>, *SMAD9*<sup>-1</sup>, *SOX17*<sup>-1</sup>, *TBX4*-Gen<sup>1</sup>

Rett-Syndrom (*MECP2*-Gen)

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:**

Prädiktive Testung auf Fluorouracil-assoziierte Toxizität (klinisch relevante Varianten im *DPYD*-Gen: c.1679T>G (\*13), c.1905+1G>A (\*2A, Exon 14-Skipping), c.1236G>A (HapB3), c.2846A>T) \*

\*) die mit Sternchen gekennzeichneten Verfahren sind nicht akkreditiert

**Neurotransmitter- und Pterindefekte**

- Tyrosin Hydroxylase Mangel (*TH*-Gen) \*
- Aromatische L-Aminosäure Decarboxylase Mangel (*DDC*-Gen) \*
- GTP Cyclohydrolase I Mangel (BH<sub>4</sub>-Mangel) (*GCH1*-Gen) \*
- 6-Pyruvoyl-Tetrahydropterin Synthetase Mangel (BH<sub>4</sub>-Mangel) (*PTS*-Gen) \*
- Sepiapterin Reduktase Mangel (BH<sub>4</sub>-Mangel) (*SPR*-Gen) \*
- Dihydropteridin Reduktase Mangel (BH<sub>4</sub>-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) \*

**Hereditäre Tumorerkrankungen:**

Differentialdiagnostischer Test

Prädiktiver Test/ Mutationstestung: (Bitte Kopie des Originalbefundes beilegen)

Autosomal Rezessive Adenomatöse Polyposis (MAP)

- Vollständige Mutationssuche im *MUTYH*-Gen

Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP)

- Vollständige Mutationssuche im *APC*-Gen inkl. MLPA
- Nachweis/Ausschluss einer familiären Mutation

Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (MGPS)

- Vollständige Mutationssuche im *BRCA1*-, *BRCA2*-, *RAD51C*-, *RAD51D*-, *CHEK2*-, *PALB2*-, *ATM*-, *BRIP1*-, *BARD1*-, *CDH1*- und *TP53*-Gen, inkl. MLPA (*BRCA1*- und *BRCA2*-Gen)
- Vollständige Mutationssuche im *BRCA1*-, *BRCA2*-, *RAD51C*-, *RAD51D*-, *CHEK2*-, *PALB2*-, *ATM*-, *BRIP1*, *BARD1*-, und *CDH1*-Gen inkl. MLPA (*BRCA1*- und *BRCA2*-Gen)
- Vollständige Mutationssuche im *BRCA1*- und *BRCA2*-Gen, inkl. MLPA (*BRCA1*- und *BRCA2*-Gen)
- Nachweis/Ausschluss einer familiären Mutation

Hereditäres Nichtpolypöses Colorektales Carcinom (HNPCC) (*MLH1*-, *MSH2*-, *MSH6*-Gen) (MGPS)\*

Vor molekularer Diagnostik sollte MSI- / Immunohistochem. Analyse erfolgt sein. (Bitte wenn möglich Befundkopie beilegen)

- Vollständige Mutationssuche im *MLH1*-Gen inkl. MLPA
- Vollständige Mutationssuche im *MSH2*-Gen inkl. MLPA
- Vollständige Mutationssuche im *MSH6*-Gen inkl. MLPA
- Nachweis/Ausschluss einer familiären Mutation

Multiple Endokrine Neoplasie Typ1 (*MEN1*) \*

- Vollständige Mutationssuche im *MEN1*-(*Menin*)-Gen inkl. MLPA
- Nachweis/Ausschluss einer familiären Mutation

Multiple Endokrine Neoplasie Typ2 (*MEN2*) \*

- Mutationssuche im *RET*-Gen
- Nachweis/Ausschluss einer familiären Mutation

Tuberöse Sklerose (*TSC*)

- Vollständige Mutationssuche im *TSC1*- und *TSC2*-Gen inkl. MLPA
- Nachweis/Ausschluss einer familiären Mutation

\*) die mit Sternchen gekennzeichneten Verfahren sind nicht akkreditiert

**Material: 5-10 ml EDTA-Blut (3-5 ml bei Kleinkindern) oder DNA,**  
(für eine Karyotypisierung bitte zusätzlich 3-5 ml NH<sub>4</sub> 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**

## Nur für Privatpatienten

### Einverständniserklärung des Patienten zur gemeinsamen Abrechnung nach GOÄ

Ich bin einverstanden mit der Weitergabe von personenbezogenen Gesundheitsdaten (Anschrift, Geburtsdatum, Kostenträger, Diagnosen und erbrachte Leistungen) zum Zwecke der gemeinsamen Abrechnung privat- bzw. wahlärztlicher Leistungen und Laborleistungen an die unimed Abrechnungsservice für Kliniken und Chefärzte GmbH, Michael-Uwer-Straße 17 - 19, 66687 Wadern, kurz unimed, sowie der dortigen Verarbeitung und Speicherung.

unimed ist berechtigt, die Forderung im eigenen Namen geltend zu machen und einzuziehen, registrierte Rechtsdienstleister mit der Geltendmachung überfälliger Forderungen zu beauftragen sowie Bonitätsauskünfte bei Auskunfteien einzuholen.

Ich erteile meine Einwilligung freiwillig und bin darüber informiert, dass eine Behandlung nicht von der Erteilung abhängig ist. Die Einwilligung erspart dem Universitätsklinikum Heidelberg erheblichen Mehraufwand bei der Abrechnung erbrachter Leistungen. Die dadurch freiwerdenden Kapazitäten helfen das Leistungsangebot des Klinikums zu verbessern.

Mit Erteilung der Einwilligung in die Datenweitergabe entbinde ich die Mitarbeiter des Universitätsklinikums Heidelberg gegenüber unimed ausdrücklich von ihrer 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. Weitere Informationen zum Datenschutz erhalten Sie unter [www.unimed.de](http://www.unimed.de)

Ich kann meine Einwilligung jederzeit widerrufen. Durch den Widerruf der Einwilligung wird die Rechtmäßigkeit der bis zum Widerruf erfolgten Verarbeitung nicht berührt. Nach erteiltem Widerruf dürfen die Daten von unimed nicht weiterverarbeitet werden.

Ich bestätige, die Information zur Datenverarbeitung erhalten zu haben und stimme der Weitergabe meiner Daten an die unimed GmbH zu.

.....  
**Ort, Datum**

.....  
**Unterschrift der Patientin / des Patienten/  
des gesetzlichen Vertreters**

.....  
**Name in Druckbuchstaben**