Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname		**geb. am**
Kassennr.	**Versichertennr.**	**Status**
Betriebsstättennr.	**Arztnr.**	**Datum**

Arztstempel

Versichertenstatus:

Gesetzlich:

- ☐ **stationär**
- ☐ **ASV**
- ☐ **OPS 1-942**
- ☐ **OPS 1-944**

Privat:

- ☐ **ambulant**
- ☐ **stationär**

(Für weitere Kostenträger anderes Formular verwenden)

Medizinische Hochschule Hannover

Institut für Humangenetik

Direktorin
Prof. Dr. med. Nataliya Di Donato

OE 6300
Carl-Neuberg-Str. 1
30625 Hannover
https://www.mhh.de/humangenetik

DAkkS Deutsche Akkreditierungsstelle D-ML-13168-01-00

Untersuchungsauftrag zur genetischen Diagnostik

- **bei Entwicklungsstörung/Intelligenzminderung/syndromaler Erkrankung**
- **bei Verdacht auf erbliche Erkrankungen oder bei pharmakogenetischen Fragestellungen**
  (außer hereditäres Mamma- und/oder Ovarialkarzinom sowie Lynch-Syndrom, bitte gesonderte Anforderungsscheine verwenden)
- **bei Untersuchung auf eine bekannte familiäre pathogene Variante**

☐ EDTA-Blut (Molekulargenetik) ☐ Heparin-Blut (Chromosomen) ☐ genomische DNA isoliert aus: _____ Entnahmedatum: _____ – **Achtung: nicht eindeutig beschriftetes Material müssen wir verwerfen!** –	Z.n. allogener Stammzelltransplantation? ☐ Ja ☐ Nein Analysenart: ☐ diagnostisch (differentialdiagnostisch, Patient betroffen) ☐ prädiktiv (Patient selbst gesund, Anlageträgerschaft) ☐ vorgeburtlich (**Ausschliesslich** nach vorher erfolgter Rücksprache möglich. Ein Ausschluss mat. Kontamination wird von uns nicht durchgeführt.)	Bearbeitungsdauer regulär 6 Wochen, bei eiliger Diagnostik mindestens 3 Wochen. ☐ Befund EILT, weil: _____ ☐ Befund wird benötigt bis (Datum) _____ ☐ Befundmitteilung per Fax (Fax-Nr.): _____

Indikation, Verdachtsdiagnose, klinische Symptome und Dysmorphiezeichen

☐ Es gibt genetische Vorbefunde des Patienten bzgl. der aktuellen Indikationsstellung (bitte Kopie beilegen)

Stammbaum der Familie ggf. auf separatem Blatt fortsetzen

☐ Weitere betroffene Familienmitglieder

Ethnische Herkunft: _____ Konsanguinität: _____

Patientenname: _____ Geburtsdatum: _____

Stufendiagnostik bei Entwicklungsstörung/Intelligenzminderung/syndromaler Erkrankung

1. **Chromosomenanalyse** (Heparin-Blut)
   - ☐ **gewünscht**
   - ☐ bereits erfolgt, Ergebnis: _____
2. **Genomweite Analyse auf Mikrodeletions- und Mikroduplikationssyndrome**
   (analog Array-CGH, EDTA-Blut, eine Chromosomenanalyse muss vorab erfolgt sein und die Fragestellung hierdurch nicht vollständig beantwortet sein)
   - ☐ **gewünscht**
   - ☐ Array-CGH bereits erfolgt, Ergebnis: _____
3. **Screening auf *FMR1* CGG-Repeatexpansion** (Fragiles X-Syndrom)
   (nur zusätzlich zur genomweiten Analyse auf Mikrodeletions- und Mikroduplikationssyndrome oder genombasierter Panelanalyse)
   - ☐ **gewünscht**
   - ☐ *FMR1*-Repeatanalyse bereits erfolgt, Ergebnis: _____
4. **Panelanalyse: Bitte Panel entsprechend Verdachtsdiagnose unten auswählen**

Einzel-Gen- und Panelanalysen bei Verdacht auf erbliche Erkrankungen oder bei pharmakogenetischen Fragestellungen

(auch separat auswählbar, ohne Diagnostik zu Entwicklungsstörung/Intelligenzminderung)

Anämien, erblich bedingte (ICD-10 Code in Klammern)

☐ **BENTA-Erkrankung, "B cell expansion with NF-κB and T cell anergy" (D64.9):** *CARD11*	AN04_00
☐ **Blackfan-Diamond-Anämie (D61.0):** *RPL5, RPL8, RPL11, RPL35A, RPS7, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26*	AN01_02
☐ **CSA, kongenitale sideroblastische Anämie (D64.0):** *ABCB7, ALAS2, GLRX5, PUS1, SLC19A2, SLC25A38*	AN05_00
☐ **IRIDA, Iron refractory, iron deficiency anemia (D64.9):** *TMPRSS6*	AN02_00
☐ **Shwachman-Diamond-Syndrom (D61.0):** *DNAJC21, EFL1, SBDS, SRP54*	AN06_00
☐ **TRMA, Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie (D64.9):** *SLC19A2*	AN03_00

Bindegewebserkrankungen (ICD-10 Code in Klammern)

☐ **Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ (Q79.6):** *COL1A1, COL5A1, COL5A2*	BG01_00
☐ **Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (Q79.6):** *COL3A1*	BG02_00
Loeys-Dietz-Syndrom (Q87.4): siehe unter → **Herz- und Gefäßerkrankungen**	
Marfan-Syndrom (Q87.4): siehe unter → **Herz- und Gefäßerkrankungen**	

Dermatologische Erkrankungen (ICD-10 Code in Klammern)

☐ **Acne inversa (L70.9):** *APH1A, APH1B, NCSTN, PSEN1, PSEN2, PSENEN, PSTPIP1*	DE02_00
☐ **Ektodermale Dysplasie (Q82.4):** *EDA, EDAR, EDARADD, TP63, WNT10A, EDA2R, KDF1, NFKBIA, TRAF6*	DE03_01
☐ **Epidermolysis bullosa (Q81.0):** *COL7A1, MMP1, EXPH5, JUP, KLHL24, KRT14, KRT5, PKP1, LAMC2*	DE04_01
☐ **Ichthyose, kongenitale autosomal rezessive (Q80.9):** *ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, CASP14, CERS3, CYP4F22, FLG, LIPN, NIPAL4, PNPLA1, SDR9C7, SLC27A4, TGM1*	DE01_01

Herz- und Gefäßerkrankungen (ICD-10 Code in Klammern)

☐ **Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC) (I42.80):** *DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, PLN, TMEM43*	HE01_03
☐ **Arterial tortuosity syndrome (ATS) (I77.9):** *SLC2A10*	HE02_00
☐ **Bikuspide Aortenklappe (Q23.1):** *NOTCH1, SMAD6*	HE03_00
☐ **Brugada-Syndrom (I45.8):** *SCN5A*	HE04_01
☐ **Danon-Erkrankung (E74.0):** *LAMP2*	HE05_00
☐ **Dilatative Kardiomyopathie (DCM)(I42.0):** *ACTC1, BAG3, DES, DSP, FLNC, JPH2, LMNA, MYH7, NEXN, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL*	HE06_03
☐ **Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) (I42.2):** *ACTC1, ALPK3, CSRP3, JPH2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1*	HE07_01
☐ **Jervell- und Lange-Nielsen-Syndrom (I45.8):** *KCNE1, KCNQ1*	HE08_00
☐ **Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie, CPVT (I47.9):** *CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, RYR2, TECRL, TRDN,*	HE09_02
☐ **Linksventrikuläre non-compaction Kardiomyopathie (I42.9):** *ACTC1, MYBPC3, MYH7, TNNT2, TPM1*	HE10_01
☐ **Loeys-Dietz-Syndrom (Q87.4):** *SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2*	HE11_01
☐ **Long-QT-Syndrom (I45.8):** *CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNH2, KCNQ1, SCN5A, TRDN*	HE12_03
☐ **Marfan-Syndrom (Q87.4):** *FBN1, TGFBR1, TGFBR2*	HE13_00
☐ **Restriktive Kardiomyopathie (RCM) (I42.5):** *ACTC1, MYH7, MYPN, TNNI3, TNNT2*	HE14_00
☐ **Short-QT-Syndrom (I49.8):** *KCNH2, KCNJ2, KCNQ1*	HE15_00
☐ **Thorakales Aortenaneurysma mit/ohne Dissektion, TAAD (I71.2):** *ACTA2, COL3A1, FBN1, JAG1, LOX, MYH11, MYLK, NOTCH2, PRKG1, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2*	HE16_03

Krebserkrankungen, erblich bedingte/Tumordispositionssyndrome (ICD-10 Code in Klammern)	
Bei V.a. erblichen Brust-/Eierstockkrebs bitte gesonderten Anforderungsschein verwenden.	
Bei V.a. Lynch-Syndrom bitte gesonderten Auftragsschein verwenden.	
☐ **Birt-Hogg-Dubé-Syndrom (D21.9):** *FLCN*	TU01_00
CMMRD (Constitutional Mismatch Repair Deficiency) (Z15.9): ☐ *MLH1, MSH2, MSH6, PMS2* (Tumorgewebe nicht vorhanden) ☐ einzelne MMR-Gene entsprechend Tumorbefund	TU29_00
☐ **Cowden-Syndrom (Q89.9):** *PTEN*	TU02_00
☐ **Darmkrebs, adenomatöse Polyposis (D12.6):** *APC, MUTYH, MSH3, NTHL1, POLD1, POLE*	TU12_02
☐ **Darmkrebs, nicht-adenomatöse Polyposis (D12.6):** *APC, BMPR1A, MUTYH, NTHL1, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11*	TU22_01
☐ **Darmkrebs, nicht-polypös ohne Hinweis auf Lynch-Syndrom (C18.9):** *MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE*	TU23_00
☐ **DICER1-assozierte Tumorerkrankung (D48.9):** *DICER1*	TU15_00
Dysceratosis congenita (Q82.8): siehe unter → **Erkrankungen, diverse**	
Hämophagozytische Lymphohistiozytose (HLH) (D76.1): siehe unter → **Immunologische Erkrankungen**	
☐ **Hirntumore (adult u. juvenil) (D33, C71):** *APC, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SUFU, TP53*	TU20_01
☐ **Infantile Myofibromatose (D48.1):** *PDGFRB, NOTCH3*	TU14_00
☐ **Leukämie, familiäre (C94):** *ANKRD26, CEBPA, ETV6, GATA2, RUNX1* (weitere Gene ggf. nach Rücksprache)	TU03_00
☐ **Li-Fraumeni-Syndrom (D48.9):** *TP53*	TU04_00
☐ **Magenkarzinom, diffuses (C16.9):** *CDH1, CTNNA1*	TU05_01
Mammakarzinom, HER2-negativ, zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung mittels eines PARP-Inhibitors: bitte den gesonderten Auftragsschein verwenden.	
☐ **Meningeome, multiple (D32, C70):** *BAP1, LZTR1, MN1, NF1, NF2, PDGFB, PTEN, SMARCB1, SMARCE1, SUFU*	TU19_00
☐ **Multiple endokrine Neoplasie Typ 1/4 (D44.8):** *CDKN1B, MEN1*	TU06_00
☐ **Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (D44.8):** *RET*	TU07_00
☐ **Neuroblastom (C64):** *ALK, PHOX2B*	TU30_00
Neuroendokrine Tumoren des Pankreas (C25.4): ☐ *BRCA2, CDKN1B, MEN1, MUTYH, NF1, PTEN, SDHA, TSC1, TSC2, VHL* ☐ zusätzlich: *GCGR* (indiziert bei Hyperglucagonämie)	TU24_01
☐ **Neurofibromatose Typ I (Q85.0):** *NF1* ☐ **DD Legius-Syndrom (Q85.8):** *SPRED1*	TU16_01
☐ **Neurofibromatose Typ II/Schwannomatose (Q85.0):** *LZTR1, NF2, SMARCB1*	TU17_00
☐ **Nierentumore, erbliche (C64):** *FH, FLCN, MET, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, VHL, BAP1, TSC1, TSC2*	TU21_01
Ovarialkarzinom, zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung mittels eines PARP-Inhibitors: bei jeder Person mit einer Ovarialkarzinomerkrankung besteht der Verdacht auf eine familiären Brust- und Eierstockkrebs, daher bitte gesonderten Auftragsschein verwenden.	
Pankreaskarzinom (C25.9) zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung mittels eines PARP-Inhibitors: bitte den gesonderten Auftragsschein verwenden.	
☐ **Pankreaskarzinom, familiäres (C25.9):** *APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, STK11, TP53*	TU08_03
☐ **Paragangliom/Phäochromozytom (C75.9):** *DLST, MAX, RET, SDHAF2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, TMEM127, VHL*	TU09_01
☐ **Peutz-Jeghers-Syndrom (Q85.8):** *STK11*	TU10_00
☐ **Prostatakarzinom, familiäres (C61):** *ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PALB2, RAD51D, HOXB13* (nur Risiko-SNP rs138213197)	TU18_02
Prostatakarzinom (C61) zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung mittels eines PARP-Inhibitors: bitte den gesonderten Auftragsschein verwenden.	
☐ **Von Hippel-Lindau-Syndrom (Q85.8):** *VHL*	TU13_00

Lebererkrankungen* (ICD-10 Code in Klammern)	
☐ **Cholelithiasis mit niedrigen Phospholipid-Spiegeln (LPAC), PFIC Typ 3 (K80.8):** *ABCB4*	LE09_00
☐ **Cholestatische Erkrankungen bei Erwachsenen (K71.0):** *ABCB4, ABCB11, ATP8B1, TJP2*	LE08_00
☐ **Cholestase mit hoher GGT: PFIC Typ 3, Alagille-Syndrom, NSC, NISCH-Syndrom (Q44.7):** *ABCB4, CLDN1, DCDC2, JAG1, KIF12, NOTCH2, ZFYVE19*	LE02_03
☐ **Cholestase mit niedriger bzw. normaler GGT; PFIC Typ 1,2, 4, 5, 6; kongenitale Gallensäuresynthesedefekte Typ 1-5; Citrindefizienz; (K76.9):** *ABCB11, ABCD3, AKR1D1, AMACR, ATP8B1, BAAT, CYP7B1, HSD3B7, MYO5B, NR1H4, SLC25A13, TJP2, USP53*	LE01_02
☐ **Crigler-Najjar-Syndrom (E80.5):** *UGT1A1* **(konkreter Verdacht auf Meulengracht s.u.)**	LE07_00
☐ **Dubin-Johnson-Syndrom (E80.6):** *ABCC2*	LE06_00
☐ **Leberversagen, akut, mit V. a. lysosomale Speichererkrankungen DD mitochondriale DNA-Depletions-Syndrome mit beschriebener hepato-cerebraler Symptomatik DD Wilson-Syndrom (K72.0):** *ATP7B, BCS1L, DGUOK, GFM1, MPV17, NPC1, NPC2, POLG, TRMU, TWNK*	LE03_00
☐ **Meulengracht-Erkrankung (Gilbert-Syndrom) (E80.4):** *UGT1A1* Promotor	LE10_00
☐ **Transaminasenerhöhung/ Hepatopathie ohne primär führende Cholestase (R74.0):** *ATP7B, FBP1, G6PC, GBE1, GYS2, PHKA2, PHKB, PHKG2, PYGL, SLC37A4, SLC2A2*	LE04_00
☐ **Wilson-Syndrom (E83.0):** *ATP7B*	LE05_00
***Bitte beachten Sie folgenden Hinweis:** in Anbetracht der komplexen Fragestellungen, die mit der genetischen Diagnostik bei Hepatopathien einhergehen, haben wir uns an der Medizinischen Hochschule Hannover dazu entschieden, alle Befunde im Rahmen einer interdisziplinären Fallkonferenz zu bewerten. Teilnehmer der Konferenz sind auf genetische Lebererkrankungen spezialisierte Pädiater (Prof. Baumann, OÄ Dr. Pfister), Ärzte des Instituts für Humangenetik und gegebenenfalls weitere Fachärzte der MHH. **Mit der Einsendung einer Probe erklären Sie sich damit einverstanden, dass diesem Expertengremium an der MHH die zur Bewertung nötigen Daten mitgeteilt werden**.	

Lungenerkrankungen (ICD-10 Code in Klammern)	
☐ **Autoimmune interstitielle Lungenerkrankung-Arthritis-Syndrom (J84.8):** *COPA*	LU05_00
Cystische Fibrose/CBAVD/Mukoviszidose (E84.9): ☐ *CFTR*-Stufendiagnostik: 1. häufigste pathogene Varianten 2. Komplettsequenzierung ☐ häufigste pathogene Varianten im *CFTR*-Gen ☐ *CFTR*-Komplettsequenzierung	LU01_00

☐ **interstitielle und diffus parenchymatöse Lungenerkrankung (J84.9):** *ABCA3, CSF2RB, FLNA, FOXF1, NKX2-1, SFTPA1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, TBX4*	LU04_02
☐ **Pulmonale arterielle Hypertonie (I27.0):** *ACVRL1, AQP1, ATP13A3, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, GDF2, KCNA5, KCNK3, PTGIS, SOX14, SMAD9, TBX4*	LU03_05
☐ **Primäre ziliäre Dyskinesie (PCD) (Q34.9):** *ODAD2 (ARMC4), CCDC39, CCDC103, DNAH5, DNAI1, DNAI2, RSPH1, RSPH4A*	LU02_01

Neurologische Erkrankungen (ICD-10 Code in Klammern)

☐ **Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) (G12.2):** *SOD1, TARDBP, FUS, FIG4, ANG, SETX, VCP, CHCHD10, OPTN*	NE06_00
☐ **Ataxien, nicht Repeatexpansions-assoziiert (G11.1, G11.2)** *AFG3L2, APTX, ATM, CACNA1A, ITPR1, KCNC3, MRE11, NPC1, PRKCG, SACS, SETX, SLC1A3, SPG7, SPTBN2, TMEM231*	NE27_00
☐ **CADASIL/CARASIL (cerebral autosomal dominant/ recessive arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy) (I67.850):** *HTRA1, NOTCH3*	NE01_00
☐ **Entwicklungsstörung, mild (F80.9, F82.9, F83):** *ANK3, BCL11A, DLG3, KMT2E, FOXP1, FOXP2, PHF6, QRICH1, SET, SYP, TAOK1, TRIO, TSPAN7, ZNF711*	NE15_02
☐ **Entwicklungsstörung, mit Autismus (F84.0):** *AFF2, BRSK2, CHD8, CUL3, IL1RAPL1, KMT5B, MAOA, MED13, NAA15, NLGN4X, PPM1D, PTCHD1, TANC2, TBR1, TCF7L2, TNRC6B*	NE16_01
☐ **Entwicklungsstörung, mit Kleinwuchs (F89):** *ANKRD11, BPTF, CNOT3, CUL4B, FGD1, KDM5C, SIN3A, SYN1, ZNF292*	NE22_00
☐ **Entwicklungsstörung, mit Mikrozephalie (Q02, F89):** *ATP7A, AUTS2, CASK, CTCF, DYRK1A, EED, EIF2S3, KAT6A, NEXMIF, NSDHL, NSUN2, PAK3, TBL1XR1, TRAPPC9, TRIP12, WDFY3*	NE17_02
☐ **Entwicklungsstörung, mit Makrozephalie (Q75.3, F89):** *ASXL2, BRWD3, CAMK2G, CRADD, EZH2, GATAD2B, GPC3, MSL3, NSD1, PHF21A, PPP2R5D, PTEN, RAB39B, UPF3B, ZDHHC9*	NE18_02
☐ **Entwicklungsstörung, schwer (F84.9, F89):** *ACSL4, AHDC1, ASXL1, ASXL3, CC2D1A, CNKSR2, FTSJ1, GDI1, HNRNPU, HUWE1, IQSEC2, KDM5B, MAN1B1, MYT1L, NBEA, SATB2, SMARCA2, TUSC3*	NE19_02
☐ **Entwicklungsstörung, komplex-neurologisch (F89):** *ALDH5A1, AP1S2, AP2M1, CLCN4, CTNNB1, DDX3X, GNAI1, GRIA3, MED23, MEF2C, NRXN1, POGZ, PPP2R1A, RPS6KA3*	NE23_00
☐ **Entwicklungsstörung, syndromal (F89):** *ADNP, ANKRD17, ARID1A, ARID1B, ARID2, ATRX, CHD3, CTCF, EHMT1, KANSL1, KAT6B, KMT2C, KDM6B, MAGEL2, MED13L, NSD2, PHF8, PQBP1, SMARCA4, SMARCC2, SMS, SOX5, TELO2, UBE2A, USP9X, VPS13B, WAC, ZEB2, ZMIZ1*	NE20_01
☐ **Entwicklungsstörung, mit Fehlbildungen (F89):** *BRD4, CDK13, DHCR7, EFTUD2, HDAC8, HNRNPK, MED12, MEIS2, MID1, NIPBL, OCRL, PIGN, PUF60, PACS1, RAD21, RERE, SETBP1, SMAD4, SMC1A, SMC3, TRRAP*	NE24_00
☐ **Epilepsie (pädiatrisch), selbstlimitierend (G40.0, G40.3):** *CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, DEPDC5, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, LGI1, NPRL2, NPRL3, PRRT2, SCN2A, SCN3A, SCN8A, GABRG2, SCN1A, SCN1B, STX1B*	NE08_01
☐ **Epilepsie (pädiatrisch), ätiologisch spezifische Epilepsien (G40.8):** *CNTNAP2, PIGO, PNPO, PURA, ROGDI SLC2A1, ST3GAL5, TSC1, TSC2, WDR45, ZEB2, FOLR1* **(Rett-Syndrom und Differentialdiagnosen s.u.) (*UBE3A* einzeln → s. Erkrankungen, diverse) (*TSC1* und *TSC2* einzeln→ s. Erkrankungen, diverse)**	NE10_01
☐ **Epilepsie (pädiatrisch), progressive Myoklonusepilepsie (G40.4):** *CERS1, ATP13A2, CSTB, EPM2A, GOSR2, KCNC1, KCTD7, LMNB2, NEU1, NHLRC1, PRDM8, PRICKLE1, SCARB2, SEMA6B, SERPINI1, SLC7A6OS*	NE11_01
☐ **Epilepsie (pädiatrisch), neuronale Ceroidlipofuszinose (E75.4):** *CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, MFSD8, PPT1, TPP1*	NE12_00
☐ **Epilepsie (pädiatrisch), Enzephalopathie und therapierelevant (G40.4, G40.8)** *ALDH7A1, GRIN2A, GRIN2B, KCNQ2, PCDH19, PNPO, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SLC2A1, STXBP1*	NE26_00
☐ **Erythromelalgie (*SCN9A*-assoz. Schmerzsyndrome und Differentialdiagnosen) (I73.81):** *GLA, SCN9A, SCN10A, SCN11A, TRPA1, TTR*	NE07_01
☐ **Gliedergürteldystrophien (G71.0, G71.2)** *ANO5, CAV3, CAPN3, DES, DMD, DNAJB6, DYSF, FKRP, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG*	NE31_00
☐ **Hereditäre spastische Paraplegie, isoliert/unkompliziert (G11.4):** *ABCD1, ABHD16A, ADAR, AP5Z1, ATL1, ATP2B4, CAPN1, CPT1C, CYP7B1, DDHD1, ERLIN2, FARS2, HSPD1, KIF1A, NIPA1, REEP1, REEP2, RTN2, SLC33A1, SPAST, SPG7, UBAP1, USP8, WASHC5, ZFYVE27*	NE13_00
☐ **Hereditäre spastische Paraplegie, kompliziert/syndromal (G11.4):** *ALDH18A1, ALDH3A2, AMPD2, AP4B1, AP4M1, AP4S1, ATAD3A, B4GALNT1, BICD2, C19orf12, CYP2U1, CYP7B1, DDHD2, DNM2, ENTPD1, ERLIN1, FA2H, GAD1, GBA2, GJC2, GRID2, IBA57, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, KLC4, L1CAM, MARS1, MTRFR, NT5C2, PGAP1, PLP1, PNPLA6, SLC16A2, SPART, SPG11, SPG21, SPG7, TECPR2, TFG, TUBB4A, WDR48, ZFYVE26*	NE14_01
☐ **Migräne (G43.1):** *ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, SCN1A*	NE04_00
☐ **Myopathie, kongenital (G71.2, G70.2)** *ACTA1, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COL6A1, COL6A2, COLQ, DNM2, DOK7, KLHL31, LMOD3, MTM1, RAPSN, RYR1, SELENON, TPM2, TPM3*	NE34_00
☐ **Myopathie, metabolisch (G73.6)** *ACADM, ACADVL, AGL, AMPD1, CPT2, GAA, GBE1, PFKM, PHKA1, PYGM*	NE33_00
☐ **Myotonie, nicht-Repeat-assoziiert (d.h. <u>nicht</u> Myoton. Dystr. 1+2!) (G71.1)** *ATP2A1, CAV3, CLCN1, HINT1, SCN4A, HSPG2, KCNA1*	NE32_00
☐ **Neuropathie, Primär axonale (G60.0)** *AARS1, ATP1A1, DNAJB2, DNM2, DYNC1H1, GARS1, GDAP1, GJB1, GNB4, HINT1, HSPB1, HSPB8, INF2, LRSAM1, MFN2, MME, MPZ, NEFH, NEFL, PLEKHG5, RAB7A, SLC25A46, SORD, TRIM2, TTR, YARS1*	NE29_00
☐ **Neuropathie, Primär demyelinisierende & intermediäre (G60.0) (Stufendiagnostik)** ***1.*** *PMP22* ***2.*** *ABCD1, DNM2, FGD4, FIG4, GDAP1, GJB1, GNB4, INF2, LITAF, MPZ, MTMR2, NEFL, PLEKHG5, PRX, SBF1, SBF2, SH3TC2, SORD, YARS1*	NE28_00
☐ **Parkinson (G20.9):** *ATP13A2, DNAJC6, FBXO7, GBA, GCH1, LRRK2, PARK7, PINK1, PRKN, SNCA, VPS13C, VPS35*	NE05_02
☐ **Paroxysmale kinesiogene Dyskinesie (G24.8):** *ADCY5, KCNMA1, PNKD, PRRT2, SCN8A, SLC2A1*	NE03_00
☐ **Rett-Synd. und Rett-ähnliche Erkrankungen (F84.2):** *MECP2, CDKL5, UBE3A, FOXG1, SLC9A6, TCF4*	NE21_01
☐ **Vorderhornerkrankung bzw. spinale Muskelatrophie bzw. SMA-ähnl. Phänotypen (G12.1)** *AARS1, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, FBXO38, GARS1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, MFN2, PLEKHG5, SLC5A7, TRPV4, VAPB*	NE30_00

Nierenerkrankungen (ICD-10 Code in Klammern)	
☐ **Alport-Syndr. und fokal-segmentale Glomerulosklerose (Q87.8, N06.1):** *COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9, ACTN4, ANLN, COQ2, CD2AP, INF2, MYO1E, NPHS1, NPHS2, PAX2, TRPC6, WT1*	NI06_00
☐ **CAKUT (Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract) (Q63.9):** *BMP4, HNF1B, PAX2, SALL1, SIX2*	NI03_00
Nierentumore, erbliche (C64): siehe unter → **Krebserkrankungen, erblich bedingte//Tumordispositionssyndrome**	
☐ **Nierenerkrankung, polyzystische autosomal dom. Form (Q61.2):** *PKD1, PKD2, DNAJB11, GANAB*	NI01_01
☐ **Nierenerkrankung, polyzystische autosomal rez. Form (Q61.1):** *PKHD1*	NI05_00

Stoffwechselerkrankungen (ICD-10 Code in Klammern)	
☐ **Amyloidose (E85.0, E85.1)** *APOA1, APOA2, APOC2, B2M, FGA, GSN, LECT2, LYZ, OSMR, TTR*	ST25_00
☐ **Diabetes, MODY-Typ 1,3,12,13 (E11.0):** *ABCC8, HNF1A, HNF4A, KCNJ11*	ST01_02
☐ **Diabetes, MODY-Typ 2 (E11.0):** *GCK*	ST09_00
☐ **Diabetes, MODY-Typ 4 (E11.0):** *PDX1*	ST10_00
☐ **Diabetes, MODY-Typ 5 (E11.0):** *HNF1B(=TCF2)*	ST11_00
☐ **Diabetes, MODY-Typ komplettes Panel (E11.0):** *ABCC8, APPL1, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B(=TCF2), HNF4A, INS, KCNJ11, NEUROD1, PAX4, PDX1*	ST12_00
☐ **Diabetes, neonatal (E11.0):** *ABCC8, EIF2AK3, FOXP3, GATA4, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1B, IER3IP1, INS, KCNJ11, MNX1, NEUROD1, NEUROG3, NKX2-2, PDX1, PLAGL1, PTF1A, RFX6, SLC19A2, SLC2A2, STAT3, WFS1, ZFP57, BSCL2, IL2RA, INSR, LRBA*	ST02_00
☐ **Dihydropyrimidin-Dehydrogenase (DPD)–Testung (E79.8):** *DPYD*, Varianten *c.1905+1G>A, c.1679T>G, c.2846A>T, c.1236G>A, c.1129_5923C>G*	ST14_00
Glykogenosen (E74.0): ☐ **Leberglykogenosen:** *G6PC1, SLC37A4, PYGL, PHKA2, PHKB, PHKG2, GYS2* ☐ **Muskelglykogenosen:** *GAA, PYGM, PFKM, PHKA1, PGAM2, LDHA, ENO3, PGM1, GYS1* ☐ **Gemischte Glykog.:** *AGL, GBE1, PHKA2, PHKB, PHKG2*	ST21_00 ST22_00 ST23_00
Hämochromatose, adulte (E83.1): ☐ 2 häufigste Varianten *("C282Y" und "H63D")* ☐ *HFE*-Komplettsequenzierung ☐ Hämochromatose-Panel: *FTL (5'-UTR), HFE, HJV, HAMP, TFR2, SLC40A1, CP, BMP6*	ST03_01
☐**Hämochromatose, juvenile (E83.1):** *HJV, HAMP*	ST04_00
Harnstoffzyklusdefekt (E72.2) ☐ **Ornithin-Transcarbamylase-Defizienz:** *OTC* ☐ **Komplettes Panel:** *OTC, CPS1, ASS1, ASL, ARG1, SLC25A15, SLC25A13, NAGS, CA5A*	ST18_00 ST20_00
Hypercholesterinämie (E78.0): ☐ *LDLR* ☐ *APOB, LDLR, PCSK9*	ST05_00
☐ **Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom (H26.0):** *FTL*	ST15_00
☐ **Hyperinsulinismus, kongenitaler familiärer (E16.1):** *ABCC8, GCK, GLUD1, HADH, HNF4A, KCNJ11, UCP2*	ST06_00
☐ **Hypertriglyzeridämie (E78.1):** *APOA5, APOC2, CREB3L3, GPD1, GPIHBP1, LMF1, LPL*	ST16_01
☐ **Hypoglykämie, ketotische (E71.1, E74.1, E74.4)** *ACAT1, AGL, ALDOB, FBP1, GBE1, GYS2, IVD, MMAA, MMAB, MMUT, PCCA, PCCB, PCK1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PYGL, SLC16A1, SLC2A2, SLC37A4*	ST24_01
☐ **Methylmalonazidurie, mit und ohne Homozysteinämie (E71.1):** *MMUT, MMADHC, MMAA, MMAB, CD320, MCEE, CBLIF, CUBN, AMN, TCN2, MMACHC, PRDX1, LMBRD1, ABCD4, HCFC1, THAP11, ZNF143, SUCLA2, SUCLG1, ACSF3, ALDH6A1, MLYCD*	ST17_00
☐ **Mukopolysaccharidosen (E76.3):** *IDUA, IDS, SGSH, NAGLU, HGSNAT, GALNS, GLB1, ARSB, GUSB, HYAL1, ARSK*	ST19_00
☐ **Pankreatitis (K86.1):** *CPA1, CFTR, CTRC, PRSS1, SPINK1, TRPV6*	ST07_01
☐ **Phenylketonurie (PKU) (E70.0):** *PAH*	ST13_00
☐ **Porphyrie (E80.2):** *ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HMBS, PPOX, UROD*	ST08_02
Shwachman-Diamond-Syndrom (D61.0): siehe unter → **Anämien, erblich bedingte**	

Schwerhörigkeit (ICD-10 Code in Klammern)	
Jervell- und Lange-Nielsen-Syndrom (I45.8): siehe unter → **Herz- und Gefäßerkrankungen**	
☐ **Pendred-Syndrom (E07.1):** *SLC26A4*	TA02_01
☐ **Schwerhörigkeit, nicht-syndromal (Stufendiagnostik) (H91.9): 1.** *GJB2* [(DFNB1, DFNA3) Connexin-26] **2.** *PRPS1, TMC1, TMPRSS3, ILDR1, WFS1, OTOF, TECTA*	TA01_01
☐ **Stickler-Syndrom (Q87.0):** *COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2*	TA05_00
☐ **Usher-Syndrom I (H35.5):** *CDH23, MYO7A, USH1C, USH1G, PCDH15*	TA03_02
☐ **Usher-Syndrom II (H35.5):** *ADGRV1, WHRN, USH2A*	TA04_00
☐ **Waardenburg-Syndrom (E70.3):** *EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10*	TA06_00

Erkrankungen, diverse (ICD-10 Code in Klammern)	
Angelman-Syndrom (Q93.5): ☐ Methylierungssensitive MLPA-Analyse ☐ Sequenzierung *UBE3A* (Einzelgen)	SY10_00
☐ **CHARGE-Syndrom (Q87.8):** *CHD7*	SY01_00
☐ **Dysceratosis congenita (Q82.8):** *ACD, CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, PARN, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, WRAP53*	SY04_00
☐ **Gorlin-Goltz-Syndrom (Q87.8):** *SUFU, PTCH1*	SY07_01
☐ **Hermansky-Pudlak-Syndrom (E70.3):** *AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6*	SY08_00
☐ **Hyperthermie, maligne (T88.3):** *CACNA1S, RYR1, STAC3*	SY11_00
☐ **Morbus Stargardt (H35.5):** *ABCA4, CNGB3, ELOVL4, PROM1, PRPH2*	SY12_00
☐ **Noonan-Syndrom (Q87.1):** *BRAF, KRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1*	SY05_00
☐ **Osler-Syndrom, HHT (I78.0):** *ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4*	SY02_01
☐ **Prader-Willi-Syndrom (Q87.1):** Methylierungssensitive MLPA-Analyse	SY09_00
☐ **Sotos-Syndrom (Q87.3):** *APC2, NSD1, SETD2*	SY06_00
☐ **Tuberöse Sklerose (Q85.1):** *TSC1, TSC2*	SY03_00

Untersuchung auf eine bekannte familiäre pathogene Variante

(d.h. ein Indexpatient ist in der Familie bereits untersucht und es wurde eine pathogene Variante nachgewiesen): **Bitte Kopie des Befundes beilegen!**

Gen:		Variante:	
Verwandtschaftsgrad zum Familienmitglied:		Erkrankung des Familienmitglieds:	

Folgende weitere Anlagen werden benötigt (bitte **vollständig beilegen**)

☐ **Einwilligung zur Gendiagnostik (unterschrieben von Patient/in und aufklärendem Arzt/Ärztin)**
☐ Arztberichte, ggf. histologische Befunde
☐ ggf. Einwilligung in Forschung

Ort, Datum	Name aufklärende ärztliche Person in Druckschrift	Unterschrift aufklärende ärztliche Person

Bei Rückfragen kontaktieren Sie uns bitte unter der Tel. Nr. 0511-532-3114

Patientenname: _____ Geburtsdatum: _____

Einwilligungserklärung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz - GenDG) vom 31. Juli 2009 (BGBl. I S. 2529, 3672)

Mit meiner Unterschrift erkläre ich, dass ich nach Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz mit genetischen Untersuchungen entsprechend des zugehörigen Anforderungsscheins//Überweisungsscheins bzw. zur Abklärung folgender Indikation//Erkrankung//Fragestellung einverstanden bin:

_____

(Indikation/Erkrankung//Fragestellung eintragen)

Ferner erkläre ich mich einverstanden mit	Ja	Nein
der Speicherung meiner genetischen Untersuchungsergebnisse in **elektronischen Praxis-/Krankenhausinformationssystemen der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH)** bzw. **des Ambulanzzentrums der MHH (MVZ)** und damit verbundenen **Archivierungssystemen**. Ich nehme zur Kenntnis, dass eine Löschung* nicht erfolgen kann (ggf. jedoch eine Unkenntlichmachung) und mit meiner Behandlung befasstes, zugriffsberechtigtes medizinisches Personal meine Untersuchungsergebnisse auch ohne erneute Einholung meiner Einwilligung einsehen kann. *Hinweis: Gemäß §12 GenDG muss das Untersuchungsergebnis spätestens nach 10 Jahren vernichtet werden, außer, wenn durch die Vernichtung schutzwürdige Interessen der betroffenen Person beeinträchtigt würden. Gemäß dem 3. Tätigkeitsbericht der Gendiagnostikkommission am Robert-Koch-Institut ist dies im Regelfall gegeben. Daher erfolgt durch uns keine reguläre Vernichtung der Daten nach 10 Jahren.	☐	☐
der Übermittlung des Befundes vom Labor an **eine ärztliche Vertretung des/der aufklärenden Arztes/Ärztin,** welche mir den Befund mitteilt, **wenn der/die verantwortliche Arzt/Ärztin nicht verfügbar ist (Vertretungsfall).**	☐	☐
der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrags an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor** bei Bedarf.	☐	☐
der **Aufbewahrung und Verwendung von überschüssigem Probenmaterial** nach Abschluss der Untersuchungen zur **Ergebniskontrolle, Qualitätssicherung und ggf. für neue Diagnostikmöglichkeiten**.	☐	☐
der **Aufbewahrung und Verwendung von überschüssigem Probenmaterial und/oder Befunden** für **wissenschaftliche Zwecke** einschließlich Publikation in pseudonymisierter Form. Dazu überlasse ich das Material/die Daten dem Institut für Humangenetik bzw. der Biobank der MHH.	☐	☐
der **Mitteilung von medizinisch relevanten Zusatzbefunden**. Im Rahmen genetischer Analysen können Informationen gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für mich oder meine Familie sein können (sogenannte Zusatzbefunde). Ein Anspruch auf Vollständigkeit von Zusatzbefunden oder eine zukünftige Aktualisierung solcher Zusatzbefunde besteht nicht. Bei Minderjährigen erfolgt keine Mitteilung von Zusatzbefunden zu Erkrankungen, die im Erwachsenenalter auftreten. Auch mit einer Mitteilung von entsprechend klinisch relevanten Ergebnissen, die im Rahmen von Forschungsprojekten erhoben werden, bin ich einverstanden.	☐	☐
der Beurteilung von Analyseergebnissen durch weitere spezialisierte ärztliche Mitarbeiter/innen der MHH insbesondere bei komplexen Fragestellungen im Rahmen **interdisziplinärer Fallkonferenzen**.	☐	☐
der **Verwendung von meinen genetischen Befunden für die Beratung und Untersuchung von weiteren Familienmitgliedern** für alle Familienmitglieder nur für folgende Familienmitglieder: _____	 ☐ ☐	 ☐ ☐
der **Anforderung von Krankenunterlagen, Befunden sowie Gewebeproben (z.B. für diagnostische Untersuchungen)** bei Bedarf.	☐	☐
der **Weitergabe von Untersuchungsergebnissen an mitbehandelnde Ärzte** der MHH/der Ambulanzzentrum der MHH GmbH (MVZ)), den zuweisenden Arzt/Ärztin und an die folgenden Ärzte: _____	☐	☐

Hiermit erkläre ich, dass ich ausreichend über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft sowie mögliche Risiken und psychosoziale Auswirkungen der Untersuchungen aufgeklärt worden bin. Mir ist bewusst, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir Nachteile entstehen und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen). Mit einem für die Bearbeitung erforderlichen Austausch personenbezogener und medizinischer Daten zwischen dem Ambulanzzentrum der MHH GmbH und der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) bin ich einverstanden. Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die im Rahmen der Analyse erhobenen Daten unter Einhaltung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht ausschließlich in der EU aufgezeichnet, verarbeitet und ausgewertet werden. Eine Kopie der Einwilligungserklärung habe ich erhalten. Das Original verbleibt am Institut für Humangenetik der MHH.
Hinweis für Privatpatienten: Ich erteile hiermit die jederzeit widerrufliche Einwilligung, dass durch die MHH Behandlungsdaten und -unterlagen, auch soweit es sich hierbei um besondere personenbezogene Daten i. S. d. § 46 Nr. 13 Bundesdatenschutzgesetz (BDSG) bzw. Art. 4 Nr. 15 Datenschutzgrundverordnung (DSGVO) handelt, der damit beauftragten Abrechnungsstelle (unimed, Abrechnungsservice für Kliniken und Chefärzte GmbH, Michael-Uwer-Str. 17-19, 66687 Noswendel) ausschließlich zum Zwecke der Rechnungsstellung und des Inkassos zur Verfügung gestellt werden. Insoweit entbinde ich die MHH ausdrücklich von Ihrer Pflicht zur Verschwiegenheit.

Ort, Datum	**Unterschrift Patient:in / ggf. gesetzliche:r Vertreter:in**	**ggf. Unterschrift 2. gesetzliche:r Vertreter:in**
Ort, Datum	**Name aufklärende ärztliche Person in Druckschrift**	**Unterschrift aufklärende ärztliche Person**