

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname		geb. am
Kassennr.	Versichertenr.	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**

<input type="checkbox"/> EDTA-Blut (Molekulargenetik) <input type="checkbox"/> Heparin-Blut (Chromosomen) <input type="checkbox"/> genomische DNA isoliert aus: _____ Entnahmedatum: _____ – Achtung: nicht eindeutig beschriftetes Material müssen wir verwerfen! –	Z.n. allogener Stammzelltransplantation? <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein Analysenart: <input type="checkbox"/> diagnostisch (differentialdiagnostisch, Patient betroffen) <input type="checkbox"/> prädiktiv (Patient selbst gesund, Anlageträgerschaft) <input type="checkbox"/> vorgeburtlich	Bearbeitungsdauer regulär 6 Wochen, bei eiliger Diagnostik mindestens 3 Wochen. <input type="checkbox"/> Befund EILT, weil: _____ <input type="checkbox"/> Befund wird benötigt bis (Datum) _____ <input type="checkbox"/> 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: _____

<input type="checkbox"/> Stufendiagnostik bei Entwicklungsstörung/Intelligenzminderung/syndromaler Erkrankung
1. Chromosomenanalyse (Heparin-Blut) <input type="checkbox"/> Chromosomenanalyse bereits erfolgt, Ergebnis: _____
2. Genomweite Analyse auf Mikrodeletions- und Mikroduplikationssyndrome (analog Array-CGH, EDTA-Blut, eine Chromosomenanalyse <u>muss</u> vorab erfolgt sein und die Fragestellung hierdurch nicht vollständig beantwortet sein) <input type="checkbox"/> Array-CGH bereits erfolgt, Ergebnis: _____
3. Screening auf <i>FMR1</i> CGG-Repeatexpansion (Fragiles X-Syndrom) (nur zusätzlich zur genomweiten Analyse auf Mikrodeletions- und Mikroduplikationssyndrome oder genombasierter Panelanalyse) <input type="checkbox"/> <i>FMR1</i> -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)	
<input type="checkbox"/> BENTA-Erkrankung, "B cell expansion with NF-κB and T cell anergy" (D64.9): <i>CARD11</i>	AN04_00
<input type="checkbox"/> Blackfan-Diamond-Anämie (D61.0): <i>RPL5, RPL8, RPL11, RPL35A, RPS7, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26</i>	AN01_02
<input type="checkbox"/> CSA, kongenitale sideroblastische Anämie (D64.0): <i>ABCB7, ALAS2, GLRX5, PUS1, SLC19A2, SLC25A38</i>	AN05_00
<input type="checkbox"/> IRIDA, Iron refractory, iron deficiency anemia (D64.9): <i>TMPRSS6</i>	AN02_00
<input type="checkbox"/> Shwachman-Diamond-Syndrom (D61.0): <i>DNAJC21, EFL1, SBDS, SRP54</i>	AN06_00
<input type="checkbox"/> TRMA, Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie (D64.9): <i>SLC19A2</i>	AN03_00

Bindegewebserkrankungen (ICD-10 Code in Klammern)	
<input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ (Q79.6): <i>COL1A1, COL5A1, COL5A2</i>	BG01_00
<input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (Q79.6): <i>COL3A1</i>	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)	
<input type="checkbox"/> Acne inversa (L70.9): <i>APH1A, APH1B, NCSTN, PSEN1, PSEN2, PSENEN, PSTPIP1</i>	DE02_00
<input type="checkbox"/> Ektodermale Dysplasie (Q82.4): <i>EDA, EDAR, EDARADD, TP63, WNT10A, EDA2R, KDF1, NFKBIA, TRAF6</i>	DE03_01
<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa (Q81.0): <i>COL7A1, MMP1, EXPH5, JUP, KLHL24, KRT14, KRT5, PKP1, LAMC2</i>	DE04_01
<input type="checkbox"/> Ichthyose, kongenitale autosomal rezessive (Q80.9): <i>ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, CASP14, CERS3, CYP4F22, FLG, LIPN, NIPAL4, PNPLA1, SDR9C7, SLC27A4, TGM1</i>	DE01_01

Herz- und Gefäßerkrankungen (ICD-10 Code in Klammern)	
<input type="checkbox"/> Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC) (I42.80): <i>DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, PLN, TMEM43</i>	HE01_03
<input type="checkbox"/> Arterial tortuosity syndrome (ATS) (I77.9): <i>SLC2A10</i>	HE02_00
<input type="checkbox"/> Bikuspide Aortenklappe (Q23.1): <i>NOTCH1, SMAD6</i>	HE03_00
<input type="checkbox"/> Brugada-Syndrom (I45.8): <i>SCN5A</i>	HE04_01
<input type="checkbox"/> Danon-Erkrankung (E74.0): <i>LAMP2</i>	HE05_00
<input type="checkbox"/> Dilatative Kardiomyopathie (DCM)(I42.0): <i>ACTC1, BAG3, DES, DSP, FLNC, JPH2, LMNA, MYH7, NEXN, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL</i>	HE06_03
<input type="checkbox"/> Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) (I42.2): <i>ACTC1, ALPK3, CSRP3, JPH2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1</i>	HE07_01
<input type="checkbox"/> Jervell- und Lange-Nielsen-Syndrom (I45.8): <i>KCNE1, KCNQ1</i>	HE08_00
<input type="checkbox"/> Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie, CPVT (I47.9): <i>CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, RYR2, TECRL, TRDN,</i>	HE09_02
<input type="checkbox"/> Linksventrikuläre non-compaction Kardiomyopathie (I42.9): <i>ACTC1, MYBPC3, MYH7, TNNT2, TPM1</i>	HE10_01
<input type="checkbox"/> Loeys-Dietz-Syndrom (Q87.4): <i>SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2</i>	HE11_01
<input type="checkbox"/> Long-QT-Syndrom (I45.8): <i>CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNH2, KCNQ1, SCN5A, TRDN</i>	HE12_03
<input type="checkbox"/> Marfan-Syndrom (Q87.4): <i>FBN1, TGFB1, TGFB2</i>	HE13_00
<input type="checkbox"/> Restriktive Kardiomyopathie (RCM) (I42.5): <i>ACTC1, MYH7, MYPN, TNNI3, TNNT2</i>	HE14_00
<input type="checkbox"/> Short-QT-Syndrom (I49.8): <i>KCNH2, KCNJ2, KCNQ1</i>	HE15_00
<input type="checkbox"/> Thorakales Aortenaneurysma mit/ohne Dissektion, TAAD (I71.2): <i>ACTA2, COL3A1, FBN1, JAG1, LOX, MYH11, MYLK, NOTCH2, PRKG1, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2</i>	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.	
<input type="checkbox"/> Birt-Hogg-Dubé-Syndrom (D21.9): <i>FLCN</i>	TU01_00
CMMRD (Constitutional Mismatch Repair Deficiency) (Z15.9): <input type="checkbox"/> <i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i> (Tumorgewebe nicht vorhanden) <input type="checkbox"/> einzelne MMR-Gene entsprechend Tumorbefund	TU29_00
<input type="checkbox"/> Cowden-Syndrom (Q89.9): <i>PTEN</i>	TU02_00
<input type="checkbox"/> Darmkrebs, adenomatöse Polyposis (D12.6): <i>APC, MUTYH, MSH3, NTHL1, POLD1, POLE</i>	TU12_02
<input type="checkbox"/> Darmkrebs, nicht-adenomatöse Polyposis (D12.6): <i>APC, BMPR1A, MUTYH, NTHL1, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11</i>	TU22_01
<input type="checkbox"/> Darmkrebs, nicht-polypös ohne Hinweis auf Lynch-Syndrom (C18.9): <i>MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE</i>	TU23_00
<input type="checkbox"/> DICER1-assoziierte Tumorerkrankung (D48.9): <i>DICER1</i>	TU15_00
Dyskeratosis congenita (Q82.8): siehe unter → Erkrankungen, diverse	
Hämophagozytische Lymphohistiozytose (HLH) (D76.1): siehe unter → Immunologische Erkrankungen	
<input type="checkbox"/> Hirntumore (adult u. juvenil) (D33, C71): <i>APC, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SUFU, TP53</i>	TU20_01
<input type="checkbox"/> Infantile Myofibromatose (D48.1): <i>PDGFRB, NOTCH3</i>	TU14_00
<input type="checkbox"/> Leukämie, familiäre (C94): <i>ANKRD26, CEBPA, ETV6, GATA2, RUNX1</i> (weitere Gene ggf. nach Rücksprache)	TU03_00
<input type="checkbox"/> Li-Fraumeni-Syndrom (D48.9): <i>TP53</i>	TU04_00
<input type="checkbox"/> Magenkarzinom, diffuses (C16.9): <i>CDH1, CTNNA1</i>	TU05_01
Mammakarzinom, HER2-negativ, zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung mittels eines PARP-Inhibitors: bitte den gesonderten Auftragsschein verwenden.	
<input type="checkbox"/> Meningeome, multiple (D32, C70): <i>BAP1, LZTR1, MN1, NF1, NF2, PDGFB, PTEN, SMARCB1, SMARCE1, SUFU</i>	TU19_00
<input type="checkbox"/> Multiple endokrine Neoplasie Typ 1/4 (D44.8): <i>CDKN1B, MEN1</i>	TU06_00
<input type="checkbox"/> Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (D44.8): <i>RET</i>	TU07_00
<input type="checkbox"/> Neuroblastom (C64): <i>ALK, PHOX2B</i>	TU30_00
Neuroendokrine Tumoren des Pankreas (C25.4): <input type="checkbox"/> <i>BRCA2, CDKN1B, MEN1, MUTYH, NF1, PTEN, SDHA, TSC1, TSC2, VHL</i> <input type="checkbox"/> zusätzlich: <i>GCGR</i> (indiziert bei Hyperglucagonämie)	
<input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ I (Q85.0): <i>NF1</i> <input type="checkbox"/> DD Legius-Syndrom (Q85.8): <i>SPRED1</i>	TU16_01
<input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ II/Schwannomatose (Q85.0): <i>LZTR1, NF2, SMARCB1</i>	TU17_00
<input type="checkbox"/> Nierentumore, erbliche (C64): <i>FH, FLCN, MET, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, VHL, BAP1, TSC1, TSC2</i>	TU21_01
Ovarialkarzinom, zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung mittels eines PARP-Inhibitors: bei jeder Person mit einer Ovarialkarzinomerkkrankung 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.	

<input type="checkbox"/> Pankreaskarzinom, familiäres (C25.9): <i>APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, STK11, TP53</i>	TU08_03
<input type="checkbox"/> Paragangliom/Phäochromozytom (C75.9): <i>DLST, MAX, RET, SDHAF2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, TMEM127, VHL</i>	TU09_01
<input type="checkbox"/> Peutz-Jeghers-Syndrom (Q85.8): <i>STK11</i>	TU10_00
<input type="checkbox"/> Prostatakarzinom, familiäres (C61): <i>ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PALB2, RAD51D, HOXB13</i> (nur Risiko-SNP rs138213197)	TU18_02
Prostatakarzinom (C61) zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung mittels eines PARP-Inhibitors: bitte den gesonderten Auftragsschein verwenden.	
<input type="checkbox"/> Von Hippel-Lindau-Syndrom (Q85.8): <i>VHL</i>	TU13_00

Lebererkrankungen* (ICD-10 Code in Klammern)	
<input type="checkbox"/> Cholelithiasis mit niedrigen Phospholipid-Spiegeln (LPAC), PFIC Typ 3 (K80.8): <i>ABCB4</i>	LE09_00
<input type="checkbox"/> Cholestatische Erkrankungen bei Erwachsenen (K71.0): <i>ABCB4, ABCB11, ATP8B1, TJP2</i>	LE08_00
<input type="checkbox"/> Cholestase mit hoher GGT: PFIC Typ 3, Alagille-Syndrom, NSC, NISCH-Syndrom (Q44.7): <i>ABCB4, CLDN1, DCDC2, JAG1, KIF12, NOTCH2, ZFYVE19</i>	LE02_03
<input type="checkbox"/> Cholestase mit niedriger bzw. normaler GGT; PFIC Typ 1, 2, 4, 5, 6; kongenitale Gallensäuresynthesedefekte Typ 1-5; Citrindefizienz; (K76.9): <i>ABCB11, ABCD3, AKR1D1, AMACR, ATP8B1, BAAT, CYP7B1, HSD3B7, MYO5B, NR1H4, SLC25A13, TJP2, USP53</i>	LE01_02
<input type="checkbox"/> Crigler-Najjar-Syndrom (E80.5): <i>UGT1A1</i> (konkreter Verdacht auf Meulengracht s.u.)	LE07_00
<input type="checkbox"/> Dubin-Johnson-Syndrom (E80.6): <i>ABCC2</i>	LE06_00
<input type="checkbox"/> Leberversagen, akut, mit V. a. lysosomale Speichererkrankungen DD mitochondriale DNA-Depletions-Syndrome mit beschriebener hepato-cerebraler Symptomatik DD Wilson-Syndrom (K72.0): <i>ATP7B, BCS1L, DGUOK, GFM1, MPV17, NPC1, NPC2, POLG, TRMU, TWNK</i>	LE03_00
<input type="checkbox"/> Meulengracht-Erkrankung (Gilbert-Syndrom) (E80.4): <i>UGT1A1</i> Promotor	LE10_00
<input type="checkbox"/> Transaminasenerhöhung/ Hepatopathie ohne primär führende Cholestase (R74.0): <i>ATP7B, FBP1, G6PC, GBE1, GYS2, PHKA2, PHKB, PHKG2, PYGL, SLC37A4, SLC2A2</i>	LE04_00
<input type="checkbox"/> Wilson-Syndrom (E83.0): <i>ATP7B</i>	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)	
<input type="checkbox"/> Autoimmune interstitielle Lungenerkrankung-Arthritis-Syndrom (J84.8): <i>COPA</i>	LU05_00
Cystische Fibrose/CBAVD/Mukoviszidose (E84.9): <input type="checkbox"/> <i>CFTR</i> -Stufendiagnostik: 1. häufigste pathogene Varianten 2. Komplettszenenzierung <input type="checkbox"/> häufigste pathogene Varianten im <i>CFTR</i> -Gen <input type="checkbox"/> <i>CFTR</i> -Komplettszenenzierung	LU01_00

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

Neurologische Erkrankungen (ICD-10 Code in Klammern)	
<input type="checkbox"/> Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) (G12.2): <i>SOD1, TARDBP, FUS, FIG4, ANG, SETX, VCP, CHCHD10, OPTN</i>	NE06_00
<input type="checkbox"/> Ataxien, nicht Repeatexpansions-assoziiert (G11.1, G11.2) <i>AFG3L2, APTX, ATM, CACNA1A, ITPR1, KCNC3, MRE11, NPC1, PRKCG, SACS, SETX, SLC1A3, SPG7, SPTBN2, TMEM231</i>	NE27_00
<input type="checkbox"/> CADASIL/CARASIL (cerebral autosomal dominant/recessive arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy) (I67.850): <i>HTRA1, NOTCH3</i>	NE01_00
<input type="checkbox"/> Entwicklungsstörung, mild (F80.9, F82.9, F83): <i>ANK3, BCL11A, DLG3, KMT2E, FOXP1, FOXP2, PHF6, QRICH1, SET, SYP, TAOK1, TRIO, TSPAN7, ZNF711</i>	NE15_02
<input type="checkbox"/> Entwicklungsstörung, mit Autismus (F84.0): <i>AFF2, BRSK2, CHD8, CUL3, IL1RAPL1, KMT5B, MAOA, MED13, NAA15, NLGN4X, PPM1D, PTCHD1, TANC2, TBR1, TCF7L2, TNRC6B</i>	NE16_01
<input type="checkbox"/> Entwicklungsstörung, mit Kleinwuchs (F89): <i>ANKRD11, BPTF, CNOT3, CUL4B, FGD1, KDM5C, SIN3A, SYN1, ZNF292</i>	NE22_00
<input type="checkbox"/> Entwicklungsstörung, mit Mikrozephalie (Q02, F89): <i>ATP7A, AUTS2, CASK, CTCF, DYRK1A, EED, EIF2S3, KAT6A, NEXMIF, NSDHL, NSUN2, PAK3, TBL1XR1, TRAPPC9, TRIP12, WDFY3</i>	NE17_02
<input type="checkbox"/> Entwicklungsstörung, mit Makrozephalie (Q75.3, F89): <i>ASXL2, BRWD3, CAMK2G, CRADD, EZH2, GATAD2B, GPC3, MSL3, NSD1, PHF21A, PPP2R5D, PTEN, RAB39B, UPF3B, ZDHHC9</i>	NE18_02
<input type="checkbox"/> Entwicklungsstörung, schwer (F84.9, F89): <i>ACSL4, AHDC1, ASXL1, ASXL3, CC2D1A, CNKSR2, FTSJ1, GDI1, HNRNPU, HUWE1, IQSEC2, KDM5B, MAN1B1, MYT1L, NBEA, SATB2, SMARCA2, TUSC3</i>	NE19_02
<input type="checkbox"/> Entwicklungsstörung, komplex-neurologisch (F89): <i>ALDH5A1, AP1S2, AP2M1, CLCN4, CTNINB1, DDX3X, GNAI1, GRIA3, MED23, MEF2C, NRXN1, POGZ, PPP2R1A, RPS6KA3</i>	NE23_00
<input type="checkbox"/> Entwicklungsstörung, syndromal (F89): <i>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</i>	NE20_01
<input type="checkbox"/> Entwicklungsstörung, mit Fehlbildungen (F89): <i>BRD4, CDK13, DHCR7, EFTUD2, HDAC8, HNRNPK, MED12, MEIS2, MID1, NIPBL, OCRL, PIGN, PUF60, PACS1, RAD21, RERE, SETBP1, SMAD4, SMC1A, SMC3, TRRAP</i>	NE24_00
<input type="checkbox"/> Epilepsie (pädiatrisch), selbstlimitierend (G40.0, G40.3): <i>CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, DEPDC5, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, LGI1, NPRL2, NPRL3, PRRT2, SCN2A, SCN3A, SCN8A, GABRG2, SCN1A, SCN1B, STX1B</i>	NE08_01
<input type="checkbox"/> Epilepsie (pädiatrisch), ätiologisch spezifische Epilepsien (G40.8): <i>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)</i>	NE10_01

<input type="checkbox"/> Epilepsie (pädiatrisch), progressive Myoklonusepilepsie (G40.4): <i>CERS1, ATP13A2, CSTB, EPM2A, GOSR2, KCNC1, KCTD7, LMNB2, NEU1, NHLRC1, PRDM8, PRICKLE1, SCARB2, SEMA6B, SERPINI1, SLC7A6OS</i>	NE11_01
<input type="checkbox"/> Epilepsie (pädiatrisch), neuronale Ceroidlipofuszinose (E75.4): <i>CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, MFSD8, PPT1, TPP1</i>	NE12_00
<input type="checkbox"/> Epilepsie (pädiatrisch), Enzephalopathie und therapierelevant (G40.4, G40.8) <i>ALDH7A1, GRIN2A, GRIN2B, KCNQ2, PCDH19, PNPO, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SLC2A1, STXBP1</i>	NE26_00
<input type="checkbox"/> Erythromelalgie (SCN9A-assoz. Schmerzsyndrome und Differentialdiagnosen) (I73.81): <i>GLA, SCN9A, SCN10A, SCN11A, TRPA1, TTR</i>	NE07_01
<input type="checkbox"/> Gliedergürteldystrophien (G71.0, G71.2) <i>ANO5, CAV3, CAPN3, DES, DMD, DNAJB6, DYSF, FKRFP, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG</i>	NE31_00
<input type="checkbox"/> Hereditäre spastische Paraplegie, isoliert/unkompliziert (G11.4): <i>ABCD1, ABHD16A, ADAR, APS21, ATL1, ATP2B4, CAPN1, CPT1C, CYP7B1, DDHD1, ERLIN2, FARS2, HSPD1, KIF1A, NIPA1, REEP1, REEP2, RTN2, SLC33A1, SPAST, SPG7, UBAP1, USP8, WASHC5, ZFYVE27</i>	NE13_00
<input type="checkbox"/> Hereditäre spastische Paraplegie, kompliziert/syndromal (G11.4): <i>ALDH18A1, ALDH3A2, AMPD2, AP4B1, AP4M1, AP4S1, ATAD3A, BAGALNT1, 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</i>	NE14_01
<input type="checkbox"/> Migräne (G43.1): <i>ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, SCN1A</i>	NE04_00
<input type="checkbox"/> Myopathie, kongenital (G71.2, G70.2) <i>ACTA1, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COL6A1, COL6A2, COLQ, DNM2, DOK7, KLHL31, LMOD3, MTM1, RAPSN, RYR1, SELENON, TPM2, TPM3</i>	NE34_00
<input type="checkbox"/> Myopathie, metabolisch (G73.6) <i>ACADM, ACADVL, AGL, AMPD1, CPT2, GAA, GBE1, PFKM, PHKA1, PYGM</i>	NE33_00
<input type="checkbox"/> Myotonie, nicht-Repeat-assoziiert (d.h. nicht Myoton. Dystr. 1+2!) (G71.1) <i>ATP2A1, CAV3, CLCN1, HINT1, SCN4A, HSPG2, KCNA1</i>	NE32_00
<input type="checkbox"/> Neuropathie, Primär axonale (G60.0) <i>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</i>	NE29_00
<input type="checkbox"/> Neuropathie, Primär demyelinisierende & intermediäre (G60.0) <i>ABCD1, DNM2, FGD4, FIG4, GDAP1, GJB1, GNB4, INF2, LITAF, MPZ, MTMR2, NEFL, PLEKHG5, PMP22, PRX, SBF1, SBF2, SH3TC2, SORD, YARS1</i>	NE28_00
<input type="checkbox"/> Parkinson (G20.9): <i>ATP13A2, DNAJC6, FBXO7, GBA, GCH1, LRRK2, PARK7, PINK1, PRKN, SNCA, VPS13C, VPS35</i>	NE05_02
<input type="checkbox"/> Paroxysmale kinesiogene Dyskinesie (G24.8): <i>ADCY5, KCNMA1, PNKD, PRRT2, SCN8A, SLC2A1</i>	NE03_00
<input type="checkbox"/> Rett-Synd. und Rett-ähnliche Erkrankungen (F84.2): <i>MECP2, CDKL5, UBE3A, FOXG1, SLC9A6, TCF4</i>	NE21_01
<input type="checkbox"/> Vorderhornkrankung bzw. spinale Muskelatrophie bzw. SMA-ähnli. Phänotypen (G12.1) <i>AARS1, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, FBXO38, GARS1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, MFN2, PLEKHG5, SLC5A7, TRPV4, VAPB</i>	NE30_00

Nierenerkrankungen (ICD-10 Code in Klammern)	
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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	
<input type="checkbox"/> Nierenerkrankung, polyzystische autosomal dom. Form (Q61.2): PKD1, PKD2, DNAJB11, GANAB	NI01_01
<input type="checkbox"/> Nierenerkrankung, polyzystische autosomal rez. Form (Q61.1): PKHD1	NI05_00

Stoffwechselerkrankungen (ICD-10 Code in Klammern)	
<input type="checkbox"/> Amyloidose (E85.0, E85.1) APOA1, APOA2, APOC2, B2M, FGA, GSN, LECT2, LYZ, OSMR, TTR	ST25_00
<input type="checkbox"/> Diabetes, MODY-Typ 1,3,12,13 (E11.0): ABCC8, HNF1A, HNF4A, KCNJ11	ST01_02
<input type="checkbox"/> Diabetes, MODY-Typ 2 (E11.0): GCK	ST09_00
<input type="checkbox"/> Diabetes, MODY-Typ 4 (E11.0): PDX1	ST10_00
<input type="checkbox"/> Diabetes, MODY-Typ 5 (E11.0): HNF1B(=TCF2)	ST11_00
<input type="checkbox"/> Diabetes, MODY-Typ komplettes Panel (E11.0): ABCC8, APPL1, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B(=TCF2), HNF4A, INS, KCNJ11, NEUROD1, PAX4, PDX1	ST12_00
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> Glykogenosen (E74.0): <input type="checkbox"/> Leberglykogenosen: G6PC1, SLC37A4, PYGL, PHKA2, PHKB, PHKG2, GYS2 <input type="checkbox"/> Muskelglykogenosen: GAA, PYGM, PFKM, PHKA1, PGAM2, LDHA, ENO3, PGM1, GYS1 <input type="checkbox"/> Gemischte Glykog.: AGL, GBE1, PHKA2, PHKB, PHKG2	ST21_00 ST22_00 ST23_00
<input type="checkbox"/> Hämochromatose, adulte (E83.1): <input type="checkbox"/> 2 häufigste Varianten ("C282Y" und "H63D") <input type="checkbox"/> HFE-Komplettsequenzierung <input type="checkbox"/> Hämochromatose-Panel: FTL (5'-UTR), HFE, HJV, HAMP, TFR2, SLC40A1, CP, BMP6	ST03_01
<input type="checkbox"/> Hämochromatose, juvenile (E83.1): HJV, HAMP	ST04_00
<input type="checkbox"/> Harnstoffzyklusdefekt (E72.2) <input type="checkbox"/> Ornithin-Transcarbamylase-Defizienz: OTC <input type="checkbox"/> Komplettes Panel: OTC, CPS1, ASS1, ASL, ARG1, SLC25A15, SLC25A13, NAGS, CA5A	ST18_00 ST20_00
<input type="checkbox"/> Hypercholesterinämie (E78.0): <input type="checkbox"/> LDLR <input type="checkbox"/> APOB, LDLR, PCSK9	ST05_00
<input type="checkbox"/> Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom (H26.0): FTL	ST15_00
<input type="checkbox"/> Hyperinsulinismus, kongenitaler familiärer (E16.1): ABCC8, GCK, GLUD1, HADH, HNF4A, KCNJ11, UCP2	ST06_00
<input type="checkbox"/> Hypertriglyceridämie (E78.1): APOA5, APOC2, CREB3L3, GPD1, GPIHBP1, LMF1, LPL	ST16_01

<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> Methylmalonazidurie, mit und ohne Homozysteinämie (E71.1): MMUT, MMADHC, MMAA, MMAB, CD320, MCEE, CBLIF, CUBN, AMN, TCN2, MMACHC, PRDX1, LMBRD1, ABCD4, HCF1, THAP11, ZNF143, SUCLA2, SUCLG1, ACSF3, ALDH6A1, MLYCD	ST17_00
<input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidosen (E76.3): IDUA, IDS, SGSH, NAGLU, HGSNAT, GALNS, GLB1, ARSB, GUSB, HYAL1, ARSK	ST19_00
<input type="checkbox"/> Pankreatitis (K86.1): CPA1, CFTR, CTRC, PRSS1, SPINK1, TRPV6	ST07_01
<input type="checkbox"/> Phenylketonurie (PKU) (E70.0): PAH	ST13_00
<input type="checkbox"/> 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	
<input type="checkbox"/> Pendred-Syndrom (E07.1): SLC26A4	TA02_01
<input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit, nicht-syndromal (Stufendiagnostik) (H91.9): GJB2[(DFNB1, DFNA3) Connexin-26], PRPS1, TMC1, TMPRSS3, ILDR1, WFS1, OTOF,TECTA	TA01_01
<input type="checkbox"/> Stickler-Syndrom (Q87.0): COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2	TA05_00
<input type="checkbox"/> Usher-Syndrom I (H35.5): CDH23, MYO7A, USH1C, USH1G, PCDH15	TA03_02
<input type="checkbox"/> Usher-Syndrom II (H35.5): ADGRV1, WHRN, USH2A	TA04_00
<input type="checkbox"/> Waardenburg-Syndrom (E70.3): EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10	TA06_00

Erkrankungen, diverse (ICD-10 Code in Klammern)	
<input type="checkbox"/> Angelman-Syndrom (Q93.5): <input type="checkbox"/> Methylierungssensitive MLPA-Analyse <input type="checkbox"/> Sequenzierung UBE3A (Einzelgen)	SY10_00
<input type="checkbox"/> CHARGE-Syndrom (Q87.8): CHD7	SY01_00
<input type="checkbox"/> Dyskeratosis congenita (Q82.8): ACD, CTC1, DKC1, NHP2, NOPI0, PARN, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, WRAP53	SY04_00
<input type="checkbox"/> Gorlin-Goltz-Syndrom (Q87.8): SUFU, PTCH1	SY07_01
<input type="checkbox"/> Hermansky-Pudlak-Syndrom (E70.3): AP3B1, AP3D1, BLOC153, BLOC156, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6	SY08_00
<input type="checkbox"/> Hyperthermie, maligne (T88.3): CACNA1S, RYR1, STAC3	SY11_00
<input type="checkbox"/> Morbus Stargardt (H35.5): ABCA4, CNGB3, ELOVL4, PROM1, PRPH2	SY12_00
<input type="checkbox"/> Noonan-Syndrom (Q87.1): BRAF, KRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1	SY05_00
<input type="checkbox"/> Osler-Syndrom, HHT (I78.0): ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4	SY02_01
<input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom (Q87.1): Methylierungssensitive MLPA-Analyse	SY09_00
<input type="checkbox"/> Sotos-Syndrom (Q87.3): APC2, NSD1, SETD2	SY06_00
<input type="checkbox"/> 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 der/s Ärztin/Arztes in Druckschrift

Unterschrift der/s verantwortlichen Ärztin/Arztes

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 Ambulanzentrums 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.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
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) .	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
der Weiterleitung des Untersuchungsauftrags an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor bei Bedarf.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
der Aufbewahrung und Verwendung von überschüssigem Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchungen zur Ergebniskontrolle, Qualitätssicherung und ggf. für neue Diagnostikmöglichkeiten .	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
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.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
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.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
der Beurteilung von Analyseergebnissen durch weitere spezialisierte ärztliche Mitarbeiter/innen der MHH insbesondere bei komplexen Fragestellungen im Rahmen interdisziplinärer Fallkonferenzen .	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
der Verwendung von meinen genetischen Befunden für die Beratung und Untersuchung von weiteren Familienmitgliedern für alle Familienmitglieder <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> nur für folgende Familienmitglieder: _____ <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
der Anforderung von Krankenunterlagen, Befunden sowie Gewebeproben (z.B. für diagnostische Untersuchungen) bei Bedarf.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
der Weitergabe von Untersuchungsergebnissen an mitbehandelnde Ärzte der MHH/der Ambulanzzentrum der MHH GmbH (MVZ), den zuweisenden Arzt/Ärztin und an die folgenden Ärzte: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

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. Eine Kopie der Einwilligungserklärung habe ich erhalten. Das Original verbleibt im Ambulanzzentrum der MHH GmbH im Fachbereich Humangenetik.

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 der/s Ärztin/Arztes in Druckschrift

Unterschrift der/s verantwortlichen Ärztin/Arztes