

Kooperationspartner: Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Bonn

## Auftrag zur molekulargenetischen Diagnostik

### Patientendaten: (ggf. Aufkleber)

Name:

Vorname:

Geburtsdatum:

Geschlecht:  m  w

Adresse:

### Einsender: Klinik/Station/Ambulanz/Arzt (ggf. Stempel)

Name:

Tel.:

### Kostenträger

Überweisungsschein (Vordruck 10)

Rechnung an Klinik

ambulant

stationär

privat, GOÄ-Rechnung an Patient

UKB-Kostenstelle des Einsenders: .....  
(nur für Zusendungen vom Universitätsklinikum Bonn)

### Angaben zum Patienten

Klinische Diagnose / Symptome / Befunde (Befunde bitte beifügen!)

Besteht eine Schwangerschaft?  nein  ja, SSW:

letzte Regel:

Wurden bereits genetische Untersuchungen durchgeführt?

nein  ja, welche:

Ergebnis:

Angaben zur Familie, ggf. Stammbaum

### Untersuchungsauftrag: bitte wenden und ausfüllen

(Genetische Untersuchungen fallen nicht unter das Laborbudget!)

Differenzialdiagnostik  prädiktive Diagnostik  pränatale Diagnostik  Heterozygotendiagnostik

**Material:**  EDTA-Blut (2-5 ml)  DNA Leukozyten *oder*  DNA aus: \_\_\_\_\_  Chorionzotten  Fetalblut

Entnahmedatum: \_\_\_\_\_ Entnahmezeit: \_\_\_\_\_ **Bei Z. n. Stammzelltransplantation: Bitte um Rücksprache!**

Ort, Datum

Name anfordernde(r) Ärztin/Arzt (in Druckschrift)

Unterschrift anfordernde(r) Ärztin/Arzt

### Einwilligung zur genetischen Diagnostik (Einwilligungserklärung siehe Seite 5)

Das Gendiagnostikgesetz fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung (s. Seite 6, verbleibt beim Patienten) und schriftliche Einwilligung der Patienten (s. Seite 5). Eine Kopie der schriftlichen Einwilligung muss zusammen mit dem Untersuchungsmaterial an das Labor gesendet werden. **Das Labor darf die Analyse nicht ohne vorliegende Einwilligung beginnen (§ 8, Abs. 1 GenDG).**



Akkreditiertes Labor  
nach DIN EN ISO 15189

Die Akkreditierung gilt nur für den in der Urkundenanlage  
(ML-20454-01-00) aufgeführten Akkreditierungsumfang.

**Untersuchungsauftrag: bitte ankreuzen**(Genetische Untersuchungen fallen nicht unter das Laborbudget!)**Intelligenzminderung / Psychomotorische Entwicklungsstörung**

- Angelman-Syndrom <sup>1</sup>  
(Methylierungstest/Deletionsnachweis mittels MLPA)
- Prader-Willi-Syndrom <sup>1</sup>  
(Methylierungstest/Deletionsnachweis mittels MLPA)
- Fragiles-X-Syndrom, *FMR1*
- Rett-Syndrom, *MECP2*

**Mikrodeletions-/Mikroduplikations-Syndrome**

- Screening auf häufige Mikrodeletions-/Mikroduplikations-Syndrome (MLPA)
- X-chromosomale Intelligenzminderung (MLPA)
- Genomweites Screening auf Mikrodeletionen und –duplikationen (Array)

**Gen-Panels Intelligenzminderung <sup>1</sup>**

- Makrosomie/Makrozephalie:** *AKT3, ASPA, DHCR24, EZH2, GCDH, GFAP, GPC3, MLC1, NSD1, PIK3CA, PTEN*
- Mikrozephalie:** *ASPM, CDK5RAP2, CENPJ, WDR62*
- Rett-Syndrom- / Angelman-Syndrom-ähnlich:** *CDKL5, FOXG1, MECP2, MEF2C, SCN2A, STXBP1, TCF4, UBE3A, ZEB2*
- Kabuki-Syndrom:** *KDM6A, KMT2D*
- Rubinstein-Taybi-Syndrom:** *CREBBP, EP300*
- Häufige Intelligenzminderungsgene:** *ANKRD11, ARID1B, GRIN2B und SYNGAP1*

 **Trio-Exomsequenzierung <sup>1</sup>**

Bei gesetzlich Versicherten nur unter bestimmten Voraussetzungen und für bestimmte Krankenkassen

Ansprechpartner: T. Bender, Tel. 0228/287-51470

**Epilepsie-Syndrome <sup>KO 1</sup>**

- Dravet-Syndrom/GEFS+: *SCN1A*
- Lafora-Erkrankung: *EPM2A, EPM2B*
- Unverricht-Lundborg-Erkrankung: *CSTB*
- Jansky-Bielschowsky-Syndrom: *CLN2*
- ADNFLE: *CHRNA4, CHRNB2, CHRNA2*
- GLUT1-Defizienz-Syndrom: *SLC2A1*

**Mitochondriale Erkrankungen <sup>KO 1</sup>**

- |  |  |
|--|--|
| Mitochond. DNA Mutationen                  | Mitochond. DNA Depletions-S.                             |
| <input type="checkbox"/> MELAS             | <input type="checkbox"/> Alpers-Syndrom/PEO: <i>POLG</i> |
| <input type="checkbox"/> MERRF             | <input type="checkbox"/> Opticusatrophie: <i>OPA1</i>    |
| <input type="checkbox"/> LHON              | <input type="checkbox"/> <i>TK2</i>                      |
| <input type="checkbox"/> NARP/MILS         | <input type="checkbox"/> <i>C10orf2 (TWINKLE)</i>        |
| <input type="checkbox"/> Deletionen        | <input type="checkbox"/> <i>RRM2B</i>                    |
| <input type="checkbox"/> mtDNA-Kompletseq. | <input type="checkbox"/> <i>SLC25A4 (ANT1)</i>           |

**Demenzerkrankungen / Neurodegeneration**

- 1) *c9orf72*-Repeat-Bestimmung 2.) *APP, CHMP2B, CSF1R, DNAJC5, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, OPTN, PSEN1, PSEN2, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, TUBA4A, TYROBP, UBQLN2, VCP*

**Bindegewebserkrankung**

s. Seite 5

**Dermatologische Erkrankungen****Alopezien**

- Hypotrichosis simplex AD: *CDSN, APCDD1, SNRPE*
- Hypotrichosis simplex AR: *LPAR6 (P2RY5), LIPH, DSG4, LSS*
- Hypotrichosis Typ Marie Unna: *U2HR*
- Hypotrichosis (+ Makuladystrophie): *CDH3*
- Hypotrichosis + Nageldystrophie: *KRT85*
- Woolly Hair-Syndrom: *KRT74, LPAR6, (P2RY5, AR), LIPH (AR)*
- Atrichia congenita/Papuläre Atrichie: *HR, VDR*
- Monilethrix: *KRT86 (AD), KRT81 (AD), KRT83 (AD), DSG4 (AR)*  
AD = autosomal dominant, AR = autosomal rezessiv

**Syndrom der unkämmbaren Haare**

- PADI3*

**Hyperpigmentierungsstörungen**

- Dowling-Degos/Galli-Galli-Erkr.: *KRT5, POGlut1, POFUT1, PSENE1*
- Reticulate acropigmentation of Kitamura: *ADAM10*

**Nagelauffälligkeiten:**

- Nageldysplasie: *FZD6*
- Leukonychia totalis: *P2CD1*

**Ektodermale Dysplasien**

- Keratitis-Ichthyosis-Deafness (KID) Syndrom: *GJB2, GJB6*
- Bartsocas-Papas-Syndrom: *RIPK4*

**Hereditäres Angioödem (HAE)**

- Typ I, II, III, VI: *SERPING1/C1NH, PLG, ANGPT1, KNG1, Faktor XII (Hagemann-Faktor) F12 (Exon 9), MYOF, HS3ST6*

**Weitere molekulargenetische Diagnostik**

- Ataxia-telangiectasia (Louis-Bar-Syndrom): *ATM*
- Cystische Fibrose/Mukoviszidose: *CFTR*
- Männliche Infertilität: Deletionscreening *AZF*
- Morbus Osler: *ACVRL1, ENG, SMAD4*
- Popliteales Pterygium-Syndrom: *IRF6*
- Van der Woude-Syndrom: *IRF6, GRHL3*
- Dihydropyrimidin-Dehydrogenase -Testung (DPD): *DPYD*  
*DPYD\*2A (c.1905+1G>A; IVS14+1G>A; rs3918290), DPYD\*13 (c.1679T>G; rs55886062), c.2846A>T (rs67376798), HaplotypB3 (c.1129-5923C>G)*
- Kontaminationsausschluss

Patient/in:

Name

Vorname

Geburtsdatum

## Erbliche Tumorerkrankungen

Falls nicht alle der jeweils aufgeführten Gene untersucht werden sollen: Nichtzutreffendes bitte streichen  
Bei der Multi-Gen- bzw. Panel-Diagnostik erfolgt eine Stufendiagnostik entsprechend klinischer Symptomatik.

### Bannayan-Ruvalcaba-Riley-Syndrom (PHTS)

- PTEN, AKT1, PIK3CA, SEC23B*

### BAP1-Tumorprädispositions-Syndrom

- BAP1*

### Birt-Hogg-Dubé-Syndrom

- BHD / FLCN*

### BRCA1 und BRCA2 bei geplanter Olaparib-Therapie<sup>b</sup>

- Mammakarzinom  Ovarialkarzinom
- Pankreaskarzinom  Prostatakarzinom

### Brust- und Eierstockkrebs, hereditär (HBOC)

- BRCA1<sup>a</sup>, BRCA2<sup>a</sup>; ATM<sup>a</sup>, BARD1<sup>a</sup>, CHEK2<sup>a</sup>, PALB2<sup>a</sup>, RAD51C<sup>a</sup>, RAD51D<sup>a</sup>*
- BRCA1<sup>b</sup>, BRCA2<sup>b</sup>* bei geplanter Olaparib-Therapie

### Brustkrebs bei Verdacht auf anderes Tumorsyndrom

- CDH1, NTHL1, PTEN, STK11, TP53*

### Carney-Komplex

- PRKAR1A, STK11*

### CLOVES-Syndrom

- PIK3CA*

### Cowden-Syndrom (PHTS)

- PTEN, AKT1, PIK3CA, SEC23B*

### Darmkrebs (HNPCC, Lynch-Syndrom)

- MLH1<sup>c</sup>, MSH2<sup>c</sup>, MSH6<sup>c</sup>, PMS2<sup>c</sup>, EPCAM<sup>c,d</sup>*  
(Tumorgewebe nicht vorhanden)
- einzelne MMR-Gene entsprechend Tumorbefund
- Methylierungsanalyse MLH1-Promoter aus Tumor-DNA

### Darmkrebs

#### (Tumorgewebe unauffällig)

- APC, BMPR1A, BUB1B, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1 + POLE* (Polymerasedomäne), *PTEN, RPS20, SMAD4, STK11, TP53*
- optional: *AXIN2, GREM1, RNF43*

### Endometriumkarzinom

- EPCAM<sup>c,d</sup>, MLH1<sup>c</sup>, MSH2<sup>c</sup>, MSH6<sup>c</sup>, MUTYH, NTHL1, PMS2<sup>c</sup>, POLD1 + POLE* (Polymerasedomäne), *PTEN, TP53*

### Exostosis, multiple, Typ1+2

- EXT1, EXT2*

### Gastrointestinale Stromatumore (GIST), hereditär

- KIT, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD*

### Gorlin-Syndrom / Basalzellnävus-Syndrom und hereditäre Basaliome / Basalzellkarzinome

- PTCH1, SUFU* und *CYLD*

### Hämatologische Neoplasien (Leukämie / Myelodysplastisches Syndrom (MDS) / myeloproliferative Neoplasie (MPN))<sup>e</sup>

- ANKRD26, ATG2B, ATM, BRCA1, BRCA2, CEBPA, CHEK2, DDX41, ETV6, GATA2, GSKIP, RBBP6, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SRP72, TERC, TERT, TP53*

Bei Z. n. Stammzelltransplantation Bitte um Rücksprache<sup>e</sup>

### Hepatisches Adenom, familiär

- HNF1A (TCF1)*

### Hirntumor

- APC, CDKN2A, EPCAM<sup>c,d</sup>, MLH1<sup>c</sup>, MSH2<sup>c</sup>, MSH6<sup>c</sup>, PMS2<sup>c</sup>, POLD1 + POLE* (Polymerase-Domäne), *PTCH1, SMARCE1, SUFU, TP53*
- optional: *NF1, NF2, TSC1, TSC2*

### HNPCC (siehe Darmkrebs)

### Hypophysenadenom (isoliert), hereditär

- AIP*

### Konstitutionelles MMR-Defizienz-Syndrom (CMMRD)

- MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM<sup>d</sup>*  
(Tumorgewebe nicht vorhanden)
- einzelne MMR-Gene entsprechend Tumorbefund

### Leiomyomatose und Nierenzellkarzinom (HLRCC)

- FH*

### Li-Fraumeni-Syndrom (LFS)

(s. a. Multi-Tumor-Syndrom / breites Tumorspektrum)

- TP53*

### Lungenkarzinom

- BAP1, CHEK2, EGFR, TP53*

### Lymphangiom / Überwuchersyndrom

- AKT1, FLT4, PIK3CA, PTEN*

### Lynch-Syndrom (siehe Darmkrebs)

### Magenkrebs (inkl. hereditäres diffuses Karzinom, HDGC)

- CDH1, CTNNA1, EPCAM<sup>c,d</sup>, MLH1<sup>c</sup>, MSH2<sup>c</sup>, MSH6<sup>c</sup>, PMS2<sup>c</sup>, SMAD4, STK11, TP53*

<sup>a</sup> Eine Untersuchung dieser Gene ist gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik bei gesetzlich Versicherten **nur möglich, wenn die klinischen Kriterien zur Mutationssuche für den erblichen Brust- und Eierstockkrebs erfüllt sind.**

<sup>b</sup> Eine Untersuchung dieser Gene ist auch bei fehlendem klinischen Verdacht auf erblichen Brust- und Eierstockkrebs möglich, wenn das **Ergebnis entscheidend für die Therapieplanung ist** (lokal fortgeschrittenes oder metastasiertes Mammakarzinom; platin-sensitives, fortgeschrittenes oder rezidiertes oder progressives high-grade epitheliales Ovarialkarzinom, Eileiterkarzinom oder primäres Peritonealkarzinom; metastasiertes Pankreas- oder Prostatakarzinom).

<sup>c</sup> Eine Untersuchung dieser Gene ist gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik bei gesetzlich Versicherten **nur möglich, wenn die revidierten Bethesda-Kriterien für HNPCC / Lynch-Syndrom erfüllt sind**

<sup>d</sup> Nur Deletions- / Duplikations-Screening

<sup>e</sup> ggf. Zusendung von DNA aus Normalgewebe (Fingernägel, Hautbiopsie) notwendig (nach Rücksprache)

Patient/in:

Name

Vorname

Geburtsdatum

## Erbliche Tumorerkrankungen

Falls nicht alle der jeweils aufgeführten Gene untersucht werden sollen: Nichtzutreffendes bitte streichen  
Bei der Multi-Gen- bzw. Panel-Diagnostik erfolgt eine Stufendiagnostik entsprechend klinischer Symptomatik.

### Medulloblastom

- APC, BRCA2, ELP1, PALB2, PTCH1, SUFU, TP53

### Melanom

- ACD, BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, POT1, PTEN, TERT, TP53

### Multiple Endokrine Neoplasie, Typ 1/4 (MEN1/4)

- MEN1, CDKN1B, CDC73 (HRPT2)

### Multiple Endokrine Neoplasie, Typ 2 (MEN2)

- RET

### Neuroblastom (FNB)

- ALK, KIF1B, PHOX2B

### Neurofibromatose Typ 1 (NF1)

- NF1, SPRED1

### Neurofibromatose Typ 2 (NF2)

- NF2, LZTR1, SMARCB1

### Nierenkrebs

- BAP1, BHD/FLCN, FH, MET, PTEN, SDHA, SDHB, SDHD, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1

### Nierenzellkarzinom-Syndrom, papilläres (RCCP1)

- MET

### Ovarialkarzinom

- BRCA1<sup>b</sup>, BRCA2<sup>b</sup> bei geplanter Olaparib-Therapie
- BRCA1<sup>a</sup>, BRCA2<sup>a</sup>; ATM<sup>a</sup>, CHEK2<sup>a</sup>, PALB2<sup>a</sup>, RAD51C<sup>a</sup>, RAD51D<sup>a</sup> (bei V. a. erblichen Brust- und Eierstockkrebs)
- BRIP1, EPCAM<sup>c,d</sup>, MLH1<sup>c</sup>, MSH2<sup>c</sup>, MSH6<sup>c</sup>, PMS2<sup>c</sup>, POLD1 + POLE (Polymerase-Domäne), RAD51D, STK11, TP53 (bei V. a. anderes Tumorsyndrom)

### Pankreaskarzinom

- ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53
- BRCA1<sup>b</sup>, BRCA2<sup>b</sup> bei geplanter Olaparib-Therapie

### Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS)

- STK11, PRKAR1A

### Phäochromozytom / Paragangliom

- MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL

### Pleuropulmonales Blastom, hereditär

- DICER1

### Polyposis, gastrointestinal (inkl. adenomatös, hyperplastisch bzw. sessil-serratiert, juvenil)

- APC, BMPR1A, MBD4, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1 + POLE (Polymerasedomäne), PTEN, RNF43, SMAD4, STK11
- optional: AXIN2, BUB1B, GREM1
- EPCAM<sup>d</sup>, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 bei frühmanifestem Polyposis / V. a. CMMRD

### Prostatakarzinom (familiär<sup>e</sup> oder metastasiert)

- BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2; HOXB13<sup>e</sup>
- BRCA1<sup>b</sup>, BRCA2<sup>b</sup> bei geplanter Olaparib-Therapie

### Proteus-Syndrom

- AKT1, PIK3CA, PTEN

### Rhabdoid-Prädispositions-Syndrom

- SMARCB1, SMARCA4

### Schilddrüsenkarzinom, medullär

- RET, ESR2

### Schilddrüsenkrebs

- APC, DICER1, ESR2, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHB, SDHC, SDHD, TP53

### Schwannomatose

- LZTR1, NF2, SMARCB1

### Tuberöse Sklerose Typ 1/2 (TS1/2)

- TSC1, TSC2, CYLD

### Tylosis (Keratosi palmoplantaris) mit Ösophaguskarzinom

- RHBDF2

### Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)

- VHL

### Wilms-Tumor

- BRCA2, CTR9, DICER1, FBXW7, KDM3B, NYNRIN, REST, TRIM28, TRIP13, TP53, WT1

### Zylindromatosis, hereditär

- CYLD

### Multi-Tumor-Syndrom / breites Tumorspektrum

- entsprechend Tumorspektrum (u.a. BAP1, CHEK2, DICER1, MBD4, NTHL1, POT1, STK11, TP53)
- nach Rücksprache ist ggf. die Untersuchung weiterer Genkombinationen möglich

<sup>a</sup> Eine Untersuchung dieser Gene ist gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik bei gesetzlich Versicherten **nur möglich, wenn die klinischen Kriterien zur Mutationssuche für den erblichen Brust- und Eierstockkrebs erfüllt sind.**

<sup>b</sup> Eine Untersuchung dieser Gene ist auch bei fehlendem klinischen Verdacht auf erblichen Brust- und Eierstockkrebs möglich, wenn das **Ergebnis entscheidend für die Therapieplanung ist** (lokal fortgeschrittenes oder metastasiertes Mammakarzinom; platin-sensitives, fortgeschrittenes oder rezidiertes oder progressives high-grade epitheliales Ovarialkarzinom, Eileiterkarzinom oder primäres Peritonealkarzinom; metastasiertes Pankreas- oder Prostatakarzinom).

<sup>c</sup> Eine Untersuchung dieser Gene ist gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik bei gesetzlich Versicherten **nur möglich, wenn die revidierten Bethesda-Kriterien für HNPCC / Lynch-Syndrom erfüllt sind**

<sup>d</sup> Nur Deletions- / Duplikations-Screening

<sup>e</sup> **Definition hereditäres Prostatakarzinom:** mind. 3 Betroffene in 3 aufeinanderfolgenden Generationen oder mind. 3 erkrankte Verwandte I. Grades oder mind. 2 erkrankte Verwandte I. Grades mit Erkrankungsalter ≤ 55 Jahren

## Kardiovaskuläre Erkrankungen

### Herzerkrankungen

#### Hypertrophe Kardiomyopathie

- ACTC1, CSRP3, DES, GLA, JPH2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, SMAD3, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTR

#### Dilatative Kardiomyopathie – Stufe 1

- ACTA1, ACTC1, BAG3, DES, LAMP2, LMNA, MYBPC3, MYH7, PLN, RBM20, SMAD3, TNNC1, TNNI3, TNNT2

#### Dilatative Kardiomyopathie – Stufe 2

- ABCC9, ACTN2, CSRP3, LDB3, NEXN, RAF1, SCN5A, SGCD, SMAD3, TAZ, VCL

#### Arrhythmogene Kardiomyopathie – Stufe 1

- BAG3, DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LDB3, PKP2, PLN, SMAD3, TMEM43

#### Arrhythmogene Kardiomyopathie – Stufe 2

- LMNA, NKX2-5, RBM20, SCN5A, SMAD3,

#### Non-Compaction Kardiomyopathie

- ACTC1, DTNA, LDB3, MYBPC3, MYH7, SMAD3, TAZ, TNNT2, TPM1

#### Restriktive Kardiomyopathie

- ACTC1, DES, GLA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, SMAD3, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR

#### Long-QT-Syndrom – Stufe 1

- CACNA1C, CALM1, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1

#### Long-QT-Syndrom – Stufe 2

- AKAP9, ANK2

#### Short-QT-Syndrom

- CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A

#### Katecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie

- CALM1, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TRDN

#### Brugada-Syndrom, J-Wave-Syndrom

- CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNJ8, SCN1B, SCN3B, SCN5A

#### Brugada-Syndrom – seltene Entitäten

- ABCC9, KCND3, KCNE3, KCNH2, PKP2, RANGRF, SCN2B, TRPM4

#### Erregungsleitungsstörung

- ACTC1, DES, EMD, GLA, LAMP2, LMNA, PRKAG2, SCN5A, TRPM4, TTR

### Gefäß- und Bindegewebserkrankungen

#### Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS), vaskulärer Typ

- COL3A1

#### Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS), klassischer Typ

- COL5A1, COL5A2

#### Marfan-Syndrom

- FBN1, TGFB1, TGFB2

#### Thorakale Aortenerweiterung / Hereditäre Bindegewebs-erkrankungen

- ACTA2, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, LOX, MAT2A, MYH11, MYLK, PRKG1, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TNXB

#### Pulmonale Hypertonie

- KCNA5, SMAD4

### RASopathien

#### Noonan-Syndrom

- BRAF, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1



**Patientendaten:** (ggf. Aufkleber)

Name:

Vorname:

Geburtsdatum:

Geschlecht:  m  w

Adresse:



Zentrum Medizinische Genetik  
MVZ Venusberg  
Venusberg-Campus 1  
53127 Bonn  
<http://mvz-venusberg.eu>

### Einwilligungserklärung in genetische Laboruntersuchungen

#### - Entsprechend den Anforderungen des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) -

Bitte lesen Sie diese Einwilligung sorgfältig durch und kreuzen Sie die für Sie zutreffenden Antworten an.

Ich wurde über die geplanten genetischen Laboruntersuchungen aufgeklärt und hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen. Das Informationsblatt „Aufklärung vor genetischen Laboruntersuchungen“ habe ich erhalten, gelesen und verstanden. Ich bin mit der Abnahme von Probenmaterial (z.B. Blutprobe) und mit genetischen Laboruntersuchungen zu unten stehenden Fragestellung(en) / Erkrankung(en) einverstanden:

Ich möchte über bedeutsame Befunde, die über die oben genannte Fragestellung(en) / Erkrankung(en) hinausgehen (sogenannte **Zusatzbefunde**), informiert werden. Mitgeteilt werden nur Zusatzbefunde, aus denen sich praktische Konsequenzen (wie eine Therapie oder ein konkretes Vorsorgeprogramm) ableiten lassen.

ja  nein

Ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse der Laboruntersuchungen sowohl von Mitarbeitern des MVZ Venusberg als auch des Instituts für Humangenetik am Universitätsklinikum Bonn eingesehen werden können.

Falls sie wünschen, dass die / der anfordernde Ärztin / Arzt Befundberichte auch an weitere Ärztinnen / Ärzte sendet, so nennen Sie diese bitte hier:

Frau / Herrn / Dr.: .....

Ich bin mit der **Weiterleitung** des Untersuchungsmaterials an ein spezialisiertes Labor einverstanden, falls die geplante Untersuchung in unserem Labor nicht angeboten wird.

ja  nein

Das Gendiagnostikgesetz schreibt vor, dass Ihre **Untersuchungsergebnisse und -unterlagen** nach 10 Jahren vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch nach diesem Zeitraum für Sie oder Ihre Angehörigen (z. B. für Ihre Kinder) von großer Bedeutung sein. Mit Ihrer Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahren.

Ich bin einverstanden, dass die für mich oder meine Angehörigen relevanten Daten / Unterlagen **bis zu 30 Jahre aufbewahrt** und erst dann vernichtet werden.

ja  nein

Ich bin einverstanden, dass erhobene Daten / Untersuchungsergebnisse in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für **wissenschaftliche Zwecke** (z.B. zur Aufklärung von Krankheitsursachen oder zur Verbesserung der diagnostischen Möglichkeiten) genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.

ja  nein

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) verlangt, dass **nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial** nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird, soweit sie nicht anders darüber verfügen. Bitte entscheiden Sie, ob und zu welchem Zweck nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial verwendet werden darf:

Ich bin einverstanden, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung aufbewahrt wird,

ja  nein

- o um im Sinne der diagnostischen Untersuchung meine Fragestellung/Erkrankung weiter aufzuklären oder erzielte Untersuchungsergebnisse abzusichern (z.B. durch Anwendung neuer Untersuchungsmethoden).

ja  nein

- Sollten hierbei klinisch bedeutsame Ergebnisse erhoben werden, möchte ich hierüber informiert werden.

ja  nein

- o um es verschlüsselt (pseudonymisiert) für folgende Zwecke zu verwenden: Qualitätssicherung, studentische Lehre, Forschung in Bezug auf meine Fragestellung/Erkrankung sowie Verbesserung von Diagnostik und Therapie genetisch bedingter Erkrankungen.

ja  nein

Ich wurde darauf hingewiesen,

- dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen.

- dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen).

- dass ich eine begonnene Laboruntersuchung bis zur Ergebnismitteilung jederzeit stoppen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann.

Ort, Datum

Unterschrift der Patientin/des Patienten/des (gesetzlichen) Vertreters

bei Vertreter: Name, Anschrift

## Aufklärung vor genetischen Laboruntersuchungen (zum Verbleib beim Patienten)

Ihnen oder Ihren Angehörigen wurde eine genetische Laboruntersuchung empfohlen. **Nach Gendiagnostikgesetz (GenDG) ist vor dieser Untersuchung eine ausführliche Aufklärung erforderlich.** Bei vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung vorgeschrieben. Bitte lesen Sie dieses Dokument sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

**Eine genetische Laboruntersuchung hat zum Ziel,** genetische Eigenschaften zu ermitteln, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung sind.

**Als Untersuchungsmaterial** dient meist eine Blut- oder Speichelprobe. Eine Blutentnahme birgt normalerweise keine gesundheitlichen **Risiken**, Komplikationen wie eine Blutansammlung (Hämatom) im Bereich der Einstichstelle oder - in seltenen Fällen - eine Nervenschädigung sind jedoch möglich. Auch Fehler, wie eine Probenverwechslung, können nicht vollständig ausgeschlossen werden.

**Bei einer genetischen Laboruntersuchung werden** die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) oder die Produkte der Erbsubstanz (z.B. RNS/RNA, Protein) untersucht.

Hierbei werden

- entweder bei einem konkreten Verdacht gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z. B. Sequenzierung eines einzelnen Gens oder einer Gruppe von Genen)
- oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z. B. mittels Chromosomenanalyse, DNA-Array, Exom-Sequenzierung) untersucht.

### Bioinformatische Software und Datenspeicherung

Für die Untersuchung der genetischen Daten wird bioinformatische Software und eine elektronische Sicherung benötigt. Beides befindet sich in der Regel auf Rechnern des Universitätsklinikums Bonn. Für Untersuchungen auf Deletionen / Duplikationen in Genen kann es sein, dass die Software Varvis der Firma Limbus Medical Technologies in Rostock und der entsprechende Server in Irland benutzt werden. Hierfür werden die Daten der Laboruntersuchung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form verwendet.

### Bedeutung der Ergebnisse

- Wird eine krankheitsverursachende genetische Veränderung (z. B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund eine hohe Sicherheit.
- Wird keine krankheitsverursachende genetische Veränderung gefunden, lässt sich das Vorliegen einer genetischen Erkrankung bzw. Veranlagung für eine Krankheit meist nicht völlig ausschließen. Dies liegt daran, dass eine genetische Veränderung vorliegen könnte, die mit der verwendeten Technik nicht nachgewiesen werden kann oder dass eine genetische Veränderung in einer nicht untersuchten Region der Erbsubstanz liegt.
- Manchmal wird eine genetische Veränderung nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben.

### Zusatzbefunde

Bei genetischen Laboruntersuchungen werden in der Regel nur genetische Eigenschaften untersucht, die in Zusammenhang mit der Fragestellung stehen könnten. Daher werden genetische Veränderungen nicht erfasst, die auf weitere Erkrankungs-Risiken bei Ihnen oder bei Ihren Angehörigen hindeuten. Derartige genetische Veränderungen können jedoch bei der Untersuchung zufällig entdeckt werden (sog. Zusatzbefunde). Zusatzbefunde mit einer praktischen Konsequenz (z.B. eine Therapie oder ein Vorsorgeprogramm) können Ihnen mitgeteilt werden, wenn Sie dies in der Einwilligungserklärung so ankreuzen.

### Verwandtschaftsverhältnisse und genetische Laboruntersuchungen

Bei Untersuchungen mehrerer Familienmitglieder sind korrekte Angaben zu den Verwandtschaftsverhältnissen wichtig, damit der Befund richtig interpretiert werden kann. Prinzipiell ist es möglich, dass der Befund genetischer Laboruntersuchungen zu Zweifeln an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führt. Dies teilen wir jedoch nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrags unvermeidbar ist.

### Widerrufsbelehrung

Sie können Ihre Einwilligung zur genetischen Laboruntersuchung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.