

<p>Einsender</p> <p>Klinik/Praxis:</p> <p>Straße, Hausnummer:</p> <p>PLZ, Ort:</p> <p>Tel.:</p> <p>E-Mail:</p>	<p>Patienteninformation</p> <p>Name.....</p> <p>Vorname.....</p> <p>geb.....</p> <p>Geschlecht.....w. <input type="checkbox"/>.....m.. <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Krankenkasse bzw. Kostenträger.....</p>
---	--

ANFORDERUNGSSCHEIN MOLEKULARGENETIK

Datum: **Arzt:** **Unterschrift:**

Rechnungsart: 10er Überweisungsschein liegt bei Privat Selbstzahler Rechnung an Krankenhaus
Rechnungsempfänger: Einsender Patient/Proband

Probenentnahme/Transport

EDTA-Blut, 3-5 ml (Raumtemperatur) DNA, 1-5 µg (Raumtemperatur) Sonstiges

Probengefäße (Anzahl): Tag der Probennahme:

Alle Proben müssen leserlich beschriftet sein: Name, Vorname, Geburtsdatum des Patienten, Entnahmedatum (Postversand, ungekühlt)

Verdachtsdiagnose (für ausführliche Angaben siehe S. 2):

Proband/Patient erkrankt ja nein ICD-10 Code.....

Familienangehörige erkrankt ja nein wer:

Elterliche Blutsverwandschaft ja nein Ethnische Herkunft.....

Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz

Ich erkläre mich hiermit einverstanden, dass von mir bzw. meinem Kind entnommenes Blut und / oder Gewebe auf genetische Veränderungen untersucht wird. Ich wurde über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchung aufgeklärt. Ebenso wurden die möglichen Konsequenzen, die sich aus den Ergebnissen der genetischen Untersuchung für mich oder auch andere Familienmitglieder ergeben können, ausführlich besprochen.

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde der Analyse(n) zusätzlich zur/zum anfordernden Ärztin/Arzt auch weitergeleitet werden an:
 Frau/Herrn Dr. : Anschrift:

Bei genetischen Untersuchungen kann es zu Ergebnissen kommen, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungs-auftrag stehen (sogenannte Zufallsbefunde). Ich bitte auch um Mitteilung von Zufallsbefunden. ja nein

Mit der Aufbewahrung von überschüssigem Untersuchungsmaterial für ggf. ergänzende Untersuchungen zur Diagnosefindung und für laboranalytische Kontrollmaßnahmen bin ich einverstanden. ja nein

Ich bin einverstanden, dass die Untersuchungsergebnisse über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden können. ja nein

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. 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 und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen). Mir ist bekannt, dass ich eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit stoppen, die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschl. aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann

.....
 Patient / gesetzl. Vertreter (Druckbuchstaben)

.....
 Arzt (Druckbuchstaben)

.....
 Patient / gesetzl. Vertreter (Unterschrift)

.....
 Arzt (Datum, Unterschrift)

Hinweis für gesetzlich krankenversicherte Patienten*

Die Erstattungsrichtlinie für humangenetische Untersuchungen sieht in einem ersten Schritt die genetische Analyse in einem bestimmten Umfang vor. Sollte eine weitergehende Gen-Analyse erforderlich sein, muss dies von Ihrer Krankenkasse genehmigt werden. Hierfür benötigen wir eine von Ihnen unterschriebene Vollmacht, um den entsprechenden Antrag stellen zu können.

Vollmacht des gesetzlich versicherten Patienten

Erzielt die Analyse der angeforderten Gene (bis 25 kb) keine eindeutige Klärung der Krankheitsursache, stimme ich zu, dass Prof. Maik Gollasch eine weiterführende Diagnostik durchführt. Ich bevollmächtige Prof. Maik Gollasch, zu diesem Zweck eine Genehmigung mit Begründung der medizinischen Notwendigkeit bei meiner Krankenkasse zu beantragen.

.....
Ort, Datum

.....
Unterschrift des/r Patienten/in bzw. des (gesetzlichen) Vertreters

Ihre klinischen und anamnestischen Informationen sind entscheidend für eine gezielte Analyse und Ergebnisse mit hoher Aussagekraft.

Klinische Informationen (gerne auch Arztbriefkopien, Stammbaum)

.....
Stammbaum (Skizze):

.....
Diagnose / Verdacht: [ICD-10-Code]

LEISTUNGSVERZEICHNIS MOLEKULARGENETIK

NGS Multi-Gen-Panels [Next-Generation-Sequencing-(NGS)-Multi-Gen-Panels]

I. Monogene Nierenerkrankungen

Nephrotisches Syndrom und Fokal Segmentale Glomerulosklerose (NS-FSGS) Panel

Das Panel enthält 11 Gene (*CD2AP, PLCE1, INF2, NPHS2, NPHS1, MYO1E, ACTN4, TRPC6, WT1, LMX1B, LAMB2*).

Glomerulosklerose, Fokal Segmentale (FSGS) Panel*

Das Panel enthält 31 Gene die mit syndromalen oder seltenen Formen von Glomerulosklerose, fokal segmentale, assoziiert sind.

Alport Syndrom/Dünne Basalmembran Panel

Das Panel enthält 3 Gene (*COL4A3, COL4A4, COL4A5*).

Tubulointerstitielle Nierenerkrankungen Panel*

Das Panel enthält 4 Gene (*HNF1B, MUC1, REN, SEC61A1, UMOD*).

Gitelman/Bartter Syndrom Panel*

Das Panel enthält 6 bzw. 9 Gene (*SLC12A1, KCNJ1, CLCNKB, CLCNKA, BSND, SLC12A3, CASR, MAGED2, SPAK/STK39*).

Zystennieren/Zystische Nierenerkrankungen Panel*

Das Panel enthält 3 (*PKD1, PKD2, GANAB*) bzw. 5 Gene (*PKD1, PKD2, GANAB, HNF1B, UMOD*).

Hämolytisch-Urämisches Syndrom, Atypisches (aHUS) Panel/C3-Glomerulopathien

Das Panel enthält 14 Gene (*CFB, C3, CFHR1, CFH, CFHR5, CD46, CFHR3, DGKE, THBD, CFI, CFHR2, CFHR4, ADAMTS13, PLG*).

Magnesium Mangel Panel

Das Panel enthält 8 Gene (*SLC12A3, HNF1beta, CNNM2, CLDN16, CLDN19, TRPM6, EGFR, KCNJ10, PCBD1, FXYD2*).

Tuberöse Sklerose (TSC) Panel

Das Panel enthält 2 Gene (*TSC1, TSC2*).

Von Hippel Lindau Syndrom (VHL) Panel

Das Panel enthält 1 Gen (*VHL*).

Primäre Hyperoxalurie (PH) Panel

Das Panel enthält 3 Gene (*AGXT, GRHPR, HOGA1*).

Renale Hyperphosphatämie (Hypophosphaturie) Panel

Das Panel enthält 3 Gene (*FGF23, KL, GALNT3*).

Renale Azidosen (dRTA)*

Das Panel enthält 5 bzw. 8 Gene (*SLC4A1, ATP6V1B1, ATP6V0A4, CA2, SLC4A4, EHHADH, HNF4A, SLC34A1*).

BOR-Syndrom

Das Panel enthält 3 Gene (*EYA1, SIX1, SIX5*).

Diabetes insipidus

Das Panel enthält 2 Gene (*AVPR2, AQP2*).

Dent-Erkrankung

Das Panel enthält 2 Gene (*CLCN5, OCRL*).

EAST-Syndrom

Das Panel enthält 1 Gen (*KCNJ10*).

Amyloidose Panel*

Das Panel enthält 8 bzw. 16 Gene (*APOA1, APOA2, B2M, FGA, GSN, LECT2, LYZ, TTR, APOA4, APOC2, APOC3, APP, CST3, ITM2B, OSMR, PRNP*).

II. Monogene Hypertonie / Hochdruckkrankheiten

Hypertonie mit Brachydaktylie, Bilginturan-Syndrom, Brachydaktylie Typ E mit Kleinwuchs und Bluthochdruck

Das Panel enthält 1 Gen (*PDE3A*).

Hypertonie mit Hypokaliämie Panel, inkl. Apparent Mineralocorticoid Excess (AME), Pseudohypoaldosteronism, Liddle Syndrome

Das Panel enthält 3, 6 bzw. 17 Gene (*HSD11B2, CYP17A1, CYP11B1, ARMC5, NR3C2, NR3C1, KLHL3, WNK1, WNK4, CUL3, PDE3A, KCNQ5, SCNN1B, SCNN1G, SCNN1A, KCNMB1, KCNMA1*).

Familiärer Hyperaldosteronismus UND Hypertonie mit Krampfanfällen/Epilepsie

Das Panel enthält 5 Gene (*CYP11B1, CLCN2, KCNJ5, CACNA1H, CACNA1D*)

Pheochromocytoma/Paraganglioma

Das Panel enthält 13 Gene (*KIF1B, SDHB, TMEM127, VHL, GDNF, RET, SDHD, MAX, SDHC, SDHA, SDHAF2, NF1, ARMC5*)

Hypertonie mit Fibromuskulärer Dysplasie (FMDA)

Das Panel enthält 3 Gene (*COL5A1, PHACTR1, YY1AP1*)

Sanger Sequenzierung

Die nachfolgende Aufstellung unserer Einzel-Gen-Analysen stellt lediglich eine Auswahl dar. Für mehr Informationen* kontaktieren Sie uns gerne per email oder telefonisch.

Nieren

Krankheiten	Gene	Krankheiten	Gene
<input type="checkbox"/> Glomerulosklerose, Fokal Segmentale I	<i>TRPC6</i>	<input type="checkbox"/> Alport Syndrom/Dünne Basalmembran	<i>COL4A3</i>
<input type="checkbox"/> Glomerulosklerose, Fokal Segmentale II	<i>ACTN4</i>	<input type="checkbox"/> Alport Syndrom/Dünne Basalmembran	<i>COL4A4</i>
<input type="checkbox"/> Glomerulosklerose, Fokal Segmentale III / Wilms Tumor	<i>WT1</i>	<input type="checkbox"/> Alport Syndrom/Dünne Basalmembran	<i>COL4A5</i>
<input type="checkbox"/> Glomerulosklerose, Fokal Segmentale IV	<i>CD2AP</i>	<input type="checkbox"/> Gitelman Syndrom	<i>SLC12A3</i>
<input type="checkbox"/> Glomerulosklerose, Fokal Segmentale V	<i>INF2</i>	<input type="checkbox"/> Bartter Syndrom I	<i>SLC12A1</i>
<input type="checkbox"/> Glomerulosklerose, Fokal Segmentale VI	<i>NPHS1</i>	<input type="checkbox"/> Bartter Syndrom II	<i>KCNJ1</i>
<input type="checkbox"/> Glomerulosklerose, Fokal Segmentale VII	<i>MYO1E</i>	<input type="checkbox"/> Bartter Syndrom III	<i>CLCNKA/CLCNKB</i>
<input type="checkbox"/> Glomerulosklerose, Fokal Segmentale VIII	<i>NPHS2/Podocin</i>	<input type="checkbox"/> Bartter Syndrom IV	<i>BSND</i>
<input type="checkbox"/> Glomerulosklerose, Fokal Segmentale IX	<i>NPHS3/PLCE1</i>	<input type="checkbox"/> Bartter Syndrom, transient antenatal	<i>MAGED2</i>
<input type="checkbox"/> Glomerulosklerose, Fokal Segmentale X	<i>LAMB2</i>	<input type="checkbox"/> Bartter Syndrom I, autosomal dominant; Hypokalziurische Hyperkalzämie	<i>CASR</i>
<input type="checkbox"/> Glomerulosklerose, Fokal Segmentale X!	<i>LMX1B</i>	<input type="checkbox"/> Hyperphosphatämie	<i>FGF23</i>
<input type="checkbox"/> Diabetes insipidus, nephrogen, Typ 1	<i>AVPR2</i>	<input type="checkbox"/> Hyperphosphatämie	<i>KL</i>
<input type="checkbox"/> Diabetes insipidus, nephrogen, Typ 2	<i>AQP2</i>	<input type="checkbox"/> Hyperphosphatämie	<i>GALNT3</i>
<input type="checkbox"/> Fibronectin Nephropathie	<i>FN1</i>		
<input type="checkbox"/> Systemische Lupus erythematosus (SLE)	<i>TREX1</i>		
<input type="checkbox"/> Tubulointerstitielle Nephritis Typ 1	<i>UMOD</i>		
<input type="checkbox"/> Tubulointerstitielle Nephritis Typ 2	<i>HNF1B</i>		
<input type="checkbox"/> Tubulointerstitielle Nephritis Typ 3	<i>REN</i>		
<input type="checkbox"/> Tubulointerstitielle Nephritis Typ 4	<i>MUC1</i>		

Zystische Nierenerkrankungen

Krankheiten	Gene	Krankheiten	Gene
<input type="checkbox"/> ADPKD (autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung)	<i>PKD1/PKD2/GANAB</i>		
<input type="checkbox"/> Medullär-zystische Nierenerkrankung (MCKD, Markschwammniere), Autosomal-dominant tubulointestinale Nephropathie (ADTKD)	<i>UMOD</i>		
<input type="checkbox"/> Zystennieren mit Diabetes mellitus (RCAD Syndrom)	<i>HNF1B</i>		

Hypertonie

Krankheiten	Gene	Krankheiten	Gene
-------------	------	-------------	------

<input type="checkbox"/> Hypertonie mit Brachydaktylie, Bilginturan-Syndrom, Brachydaktylie Typ E mit Kleinwuchs und Bluthochdruck	<i>PDE3A</i>		
<input type="checkbox"/>			
<input type="checkbox"/>			

Bemerkungen:

.....

.....

.....

.....