



Humangenetik Dr. med. Konstanze Hörtnagel	Laboratoriumsmedizin Dr. med. Hanns-Georg Klein	Transfusionsmedizin Dr. med. Kaimo Hirv Dr. med. Hanns-Georg Klein (komm.)	Pathologie Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak Prof. Dr. med. Gerhard Mall	Mikrobiologie /Virologie Dr. med. Hartmut Campe Dr. med. Hanns-Georg Klein
--	--	--	---	--

Exom-Diagnostik - exom.support@medizinische-genetik.de

Name, Vorname (Pat.): _____

Geburtsdatum: _____ Geschlecht: m w

Straße: _____

PLZ, Wohnort: _____

Telefon: _____

Kostenträger (bitte unbedingt angeben)

GKV (gesetzlich versichert)
Humangenetik: Laborschein 10 mit Diagnose/ICD 10, gewünschte Untersuchung und unterschriebene Einwilligung gem. GenDG erforderlich.

ambulant
 stationär*, Rechnung an Klinik

PKV* (privat versichert) ambulant stationär

Selbstzahler* Rechnung an Patient Rechnung an Einsender[§]

*Zur vorherigen Abklärung der Kostenübernahme durch den Kostenträger erstellen wir gerne eine Kosteninformation nach GOÄ (ggf. bitte ankreuzen) § in Ausnahmefällen

Indikation/Diagnose/Verdacht

WICHTIG:

Postnatal: Bitte unbedingt HPO terms auswählen ab Seite 3

Pränatal: Bitte Seite 4 "PRÄNATALE ANALYSEN" ausfüllen

Verantwortliche Ärztliche Person (GenDG)

E-Mail _____

Stempel, Unterschrift _____

Auftrag

Trio-Exom Sequenzierung Postnatal Pränatal (bitte Seite 4 "PRÄNATALE ANALYSEN" ausfüllen)

Single-Exom Sequenzierung Duo-Exom Sequenzierung
 (bitte NUR anfordern, falls Proben der Eltern(teile) keinesfalls zur Verfügung stehen)

Untersuchungsmaterial

Indexpatient:

Postnatal:

EDTA-Blut
 DNA*
 sonstiges Material: _____

Pränatal:

Chorionzotten nativ kultiviert DNA aus Chorionzotten*
 Amniozyten nativ kultiviert DNA aus Amniozyten*
 Nabelschnur-Blut (EDTA) DNA aus Nabelschnur-Blut (EDTA)*
 sonstiges Material: _____

Mutter: EDTA-Blut DNA aus EDTA-Blut maternaler Kontaminationstest gewünscht bereits erfolgt und unauffällig

Vater: EDTA-Blut DNA aus EDTA-Blut

* (Menge mindestens 250-500ng; Konzentration mindestens 100ng/µl)

Stammbaum mit klinischen Angaben (bitte verwenden Sie die nebenstehenden Symbole) Konsanguinität ja nein

weiblich	männlich		
nicht betroffen	betroffen		
verstorben	Überträger		

Molekular, Neuro, Stoffwechselfenetik
 Pharmakogenetik, Nutrigenetik
 Zytogenetik, Pränatal/Postnatal
 Reproduktionsgenetik, PKD/PID
 Molekulare, OnkologierPathologie
 Immunogenetik, Immundefekte
 Immunologie, Klinische Chemie
 Molekulare, Mikrobiologie, Virologie



Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Das GenDG fordert für genetische Untersuchungen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung** sowie vor prädiktiven (bei Gesunden) und vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine **genetische Beratung**. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GFH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) empfehlen, nachstehende Sachverhalte im Rahmen der Einwilligung zu klären. Bitte nehmen Sie Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen wollen.

Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich

- von meinem behandelnden Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung gemäß GenDG aufgeklärt wurde,
- ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu besprechen,
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (Blut, Gewebe, bei Pränataldiagnostik Chorionzotten bzw. Fruchtwasser) einverstanden bin,
- mit der Durchführung der **genetischen Untersuchung** zur Klärung der in Frage stehenden **Indikation/Diagnose/Verdacht**

_____ einverstanden bin,

- mit der Auswertung zusätzlicher Gene der gleichen Indikationsgruppe im Rahmen der Forschung einverstanden bin,
- mit der Aufbewahrung des verbleibenden **Probenmaterials** nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe,
- mein **Probenmaterial** und ggf. die DNA-Sequenzinformation anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle,
- keine Einwände gegen eine Veröffentlichung der **Untersuchungsergebnisse** in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Publikationen habe,
- der Aufbewahrung der **Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich vorgeschriebene Dauer von 10 Jahren hinaus zustimme, jedoch keinen Anspruch darauf erhebe,
- der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrags oder Teilen davon - falls erforderlich - an ein medizinisches Kooperationslabor zustimme,

Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann,
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- ich die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in vollem Umfang übernehme,
- ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen),
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden,
- bei Duo-/Trio-/Quattro-Analysen (große Panels, Exome, Genome) die Analyseergebnisse nicht Betroffener nur zur Validierung von Varianten des Indexpatienten dienen,
- in seltenen Fällen klinisch relevante Zusatzbefunde auftreten können, die nicht in Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, jedoch für mich und/oder meine Familienangehörigen eine Behandlungskonsequenz haben. Ich erhebe keinen Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden.

Wichtig: Mitteilung von Zusatzbefunden mit therapeutischer oder prophylaktischer Relevanz, die zufällig oder im Rahmen der Forschung gefunden wurden

Ja, ich wünsche die Mitteilung von Zusatzbefunden Nein, ich wünsche keine Mitteilung von Zusatzbefunden (keine Auswahl wird als "Nein" gewertet)

 Ort, Datum **X** _____ **X** _____
 Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter (bei Trioanalysen beide Eltern) Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person

Trio-Analysen Name und Geburtsdatum der Eltern (bitte in Druckschrift)

Mutter Name/Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Vater Name/Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Bitte für beide Eltern einen Laborschein 10 beifügen



Klinische Informationen

Bitte machen Sie möglichst vollständige Angaben zur klinischen Symptomatik Ihres Patienten. Diese Angaben werden zur bioinformatischen Filterung detektierter Varianten bei der Exom-Analyse eingesetzt und sind deshalb entscheidend um ursächliche Veränderungen zu identifizieren und bestmöglich zu interpretieren. Auch Informationen zu nicht vorhandenen Symptomen oder nicht erfolgten Untersuchungen können hilfreich sein.

Bevorzugt erstellen Sie dazu eine Liste der phänotypischen Merkmale der/des Patient*in mittels HPO-terms (Human Phenotype Oncology) unter Verwendung von „Phenomizer“: <http://compbio.charite.de/phenomizer/> Die erstellte Liste bitte als PDF exportieren, ausdrucken und dem Einsendeformular beilegen.

Alternativ wählen Sie die phänotypischen Merkmale bitte möglichst **vollständig** in der untenstehenden Liste aus. Nachdem hier nicht alle verfügbaren HPO-terms gelistet werden können, und möglicherweise wesentlich differenziertere HPO-terms existieren, bitten wir entsprechend um individuelle Ergänzung.

Sollten Sie Hilfe bei der Erstellung der HPO-terms benötigen, kontaktieren Sie uns gerne unter: exom.support@medizinische-genetik.de

POSTNATALE ANALYSEN

Vorgeburtliche Anamnese

- Normal
- Frühgeburt (HP:0001622)
- Intrauterine Wachstumsretardierung (IUGR, HP:0001511)
- Polyhydramnion (HP:0001561)
- Oligohydramnion (HP:0001562)
- Verringerte fötale Bewegungen (HP:0001558)
- Antenatale intracraniale Blutung (Intracranial hemorrhage HP:0002170)
- Sonstige:

Entwicklungsstörungen

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine Entwicklungsstörungen
- Keine geistige Behinderung
- Intelligenzminderung
 - mild, moderat, schwer
 - (HP:0001256, HP:0002342, HP:0010864)
- Globale Entwicklungsverzögerung
 - mild, moderat, schwer
 - (HP:0001263, HP:0011343, HP:0011344)
- Motorische Entwicklungsverzögerung (HP:0001270)
- Sprachentwicklungsverzögerung (HP:0000750)
- Autismus-Spektrum-Störung (Autism HP:0000717)
- Entwicklungsrückschritte (HP:0002376)
- Sonstige:

Kraniofaziale Auffälligkeiten

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine kraniofazialen Auffälligkeiten
- Makrozephalie (HP:000256)
- Mikrozephalie (HP:000252)
- Kraniosynostose (HP:0001363)
- Breite / prominente Stirn (HP:0000337/ HP:0011220)
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (oral cleft HP:0000202)
- Hypertelorismus (HP:0000316)
- Hypotelorismus (HP:0000601)
- Nasen-Auffälligkeiten:
- Ohrenfehlbildung (Abnormality of the outer ear HP:0000356):
- Mikrognathie (HP:0000347)
- Oligodontie (HP:0000677)
- Sonstige:

Gehirnauffälligkeiten

- Nicht untersucht / unbekannt
- Normales Gehirn-MRT
- Hypoplasie Corpus callosum (HP:0007370)
- Agenesie Corpus callosum (HP:0001274)
- Kleinhirnatrophie/-hypoplasie (HP:0007360)
- Kleinhirnwurma-/hypoplasie (HP:0006817)
- Myelinisierungsstörung (HP:0012447)
- Lissenzephalie (HP:0001339)

- Schizenzephalie (HP:0010636)
- Porenzephalie (HP:0002132)
- Pachygyrie (HP:0001302)
- Polymikrogyrie (HP:0002126)
- Heterotopien (HP:0002282)
- Auffälligkeiten der Basalganglien (HP:0002134)
- Leukenzephalopathie (HP:0002352)
- Hirnatrophie (HP:0012444)
- Ventrikulomegalie (HP:0002119)
- Hydrozephalus (HP:0000238)
- Holoprosenzephalie (HP:0001360)
- Sonstige:

Atemwegsbeschwerden und

Respiratorische Symptome

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine respiratorischen Auffälligkeiten
- Respiratorische Insuffizienz (HP:0002093)
- Atemstillstand / Apnoe (HP:0002878)
- Wiederkehrende Infektionen (HP:0002719)
- Bronchiektasie (HP:0002110)
- Sonstige:

Neurologische Symptome

- Keine neurologischen Symptome
- Anfälle (generalisiert / fokal)
- Enzephalopathie (HP:0001298)
- Verminderte Nervenleitgeschwindigkeit (HP:0000762)
- Neuropathie (motorisch / sensorisch)
- Ataxie (HP:0001251)
- Tremor (HP:0001337)
- Dystonie (HP:0001332)
- Chorea (HP:0002072)
- Spastik (HP:0001257)
- Gangstörung (HP:0001288)
- Nystagmus (HP:0000639)
- Migräne (HP:0002076)
- Schlafstörungen (HP:0002360)
- Sonstige:

Augendefekte

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine Augendefekte
- Visuelle Beeinträchtigung (HP0000504):

 (bilateral? Ja / Nein)
- Retinopathie (HP:0000488)
- Anophthalmie (HP:0000528)
 - (bilateral? Ja / Nein)
- Mikrophthalmie (HP:0007633)
 - (bilateral? Ja / Nein)
- Strabismus (HP:0000486)
 - (bilateral? Ja / Nein)
- Angeborene Katarakt (HP:0000519)
- Sonstige:

Gehördefekte und Störungen des Gleichgewichtssinns

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine Gehördefekte
- Keine Störungen des Gleichgewichtssinns
- Sensorineurale Schwerhörigkeit (HP:0000407) (bilateral? Ja / Nein)
- Schalleitungsschwerhörigkeit (HP:0000405)
- Störungen des Vestibularapparats : (HP:0001751)
- Sonstige:

Muskel-Skelett-Erkrankungen

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine muskulären Auffälligkeiten
- Keine skelettalen Auffälligkeiten
- Muskelhypotonie (HP:0001252)
- Muskelhypertonie (HP:0001276)
- Erhöhte Creatinkinase (CK)(HP:0003236)
- Ptose (HP:0000508)
- Arthrogrypose, distal (HP:0005684)
- Arthrogryposis multiplex congenita (HP:0002804)
- Minder-/ Kleinwuchs (HP:0004322)
- Skelettdysplasie (HP:0002652)
- Großwuchs (HP:0000098)
- Gelenk Hypermobilität (HP:0001382)
- Hand- / Fuß-Polydaktylie (HP:0001161/HP:0001829)
- Hand- / Fuß-Syndaktylie welche: _____
- Kamptodaktylie der Finger H)P:0100490
- Klumpfuß (HP:0001883)
- Skoliose (HP:0002650)
- Trichterbrust (HP:0000768)
- Kielbrust (HP:0000768)
- erhöhte Knochendichte (HP:0011001)
- Osteoporose (HP:0000939)
- Verzögerte Knochenreife (HP:0002750)
- Exostosen (HP:0002762)
- Sonstige:

Kardiovaskuläre Erkrankungen

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine kardiovaskulären Auffälligkeiten
- Atriumseptumdefekt (HP:0001631)
- Ventrikelseptumdefekt (HP:0001629)
- Pulmonalstenose (HP:0001642)
- Herzfehler: _____
- Kardiomyopathie:
- HCM (HP:0001639)
- DCM (HP:0001644)
- Arrhythmie (HP:0011675)
- Aortenaneurysma (HP:0004942)
- Auffälligkeiten des Gefäßsystems (HP:0002597)
- Pulmonalarterielle Hypertonie (HP:0002092)
- Sonstige:



Immunologische und hämatologische Auffälligkeiten

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine immunologischen Auffälligkeiten
- Keine hämatologischen Auffälligkeiten
- Autoinflammatorische Erkrankung (Abnormal inflammatory response HP:0012647)
- Immundefizienz (HP:0002721)
- Rezidivierende Infekte (HP:0002719)
- Anämie (HP:0001903): _____
- Neutropenie (HP:0001875)
- Thrombozytopenie (HP:0001873)
- Gerinnungsstörung (HP:0001928)
- Hämochromatose (Abnormality of iron homeostasis HP:0011021)
- Sonstige:

Auffälligkeiten der Niere und des Urogenitaltrakts

- Keine Nierenauffälligkeiten
- Keine urogenitalen Auffälligkeiten
- Nicht untersucht / unbekannt
- Renale Agenesie HP:0000104)
- Renale Dysgenese (HP:0000110)
- Renale Zysten (HP:0000107)
- Hämaturie (HP:0000790)
- Proteinurie (HP:0000093)
- Hypospadie (HP:0000047)
- Kryptorchismus (HP:0000028)
- Indifferentes Genitale (HP:0000062)
- Sonstige:

Metabolische und endokrine Auffälligkeiten

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine metabolischen Auffälligkeiten
- Keine endokrinen Auffälligkeiten
- Gedeihstörung (HP:0001508)
- Hemihypertrophie (HP:0001528)
- Adipositas (HP:0001513)
- Mitochondriopathie (abnormality of the mitochondrion HP:0012103)
- Laktatazidose (HP:0003128)
- Proteinurie (HP:0000093)
- Hyperglykämie (HP:0003074)
- Hypoglykämie (HP:0001943)
- Ketose (HP:0001946)
- Diabetes mellitus (HP:0000819)
- Diabetes insipidus (HP:0009806)
- Hypothyreose (HP:0000821)
- Hyperkalzämie
- Hypoparathyroidismus (HP:0000829)
- Exokrine Pankreasinsuffizienz (HP:0001738)
- Hypogonadismus (HP:0000135)
- Sonstige:

Auffälligkeiten der Haut, Nägel und Haare

- Keine Auffälligkeiten der Haut, Nägel und Haare
- Café-au-lait-Flecken, multipel (HP:0007565)
- Naevus (HP:0003764)
- Albinismus (HP:0001022)
- Hypopigmentierung (HP:0001010)
- Hyperpigmentierung (HP:0000953)
- Ekzeme (HP:0000964)
- Ichthyose (HP:0008064)
- Dysplastische Nägel (HP:0002164)
- Anhidrose (HP:0000970)
- Hyperhidrose (HP:0000975)
- Alopezie (HP:0001596)
- Hypertrichose (HP:0000998)
- Sonstige:

Sonstige Auffälligkeiten

PRÄNATALE ANALYSEN (bitte nehmen Sie vor Beauftragung einer pränatalen Analyse unbedingt Kontakt zu uns auf über: exom.support@medizinische.genetik.de)

Pränatale Trio-Exome werden nur hinsichtlich Varianten in bekannt krankheitsassoziierten Genen ausgewertet (clinical exome). Der Fokus liegt hierbei auf Genen, die mit den angegebenen Auffälligkeiten im Ultraschall und der Verdachtsdiagnose assoziiert sein können. Es werden ausschließlich Varianten befundet, die entsprechend ACMG Kriterien als wahrscheinlich pathogen (Klasse 4) oder pathogen (Klasse 5) klassifiziert werden.

SSW laut Ultraschall: _____ + _____ Anzahl der Feten: _____ Geschlecht des Feten: weiblich männlich unbekannt
 Geschlechtsangabe gewünscht nein ja

Sonographische Auffälligkeiten
(bitte Ultraschallbefund beilegen):

- erhöhte NT >3,5mm
- V.a. Noonan-Syndrom
- Hydrops fetalis (HP:0001789)
- Intrauterine Wachstumsretardierung (IUGR, HP:0001511)
- reduziertes Längenwachstum (HP:0004322)
- Omphalozele (HP:0001539)
- Duodenalstenose (HP:0100867)
- echogener Darm (HP:0010943)
- Zwerchfellhernie (HP:0000776)
- Situs inversus abdominalis / totalis (HP:0003363 / HP:0001696)
- Fetale Akinesie
- Mikrophthalmie (HP:0007633) / Anophthalmie (HP:0000528)
- Lippen- / Kiefer- / Gaumenspalte

Skelettfehlbildungen

- Skelettdysplasien
- Kraniosynostosen
- Extremitätenfehlbildung

ZNS-/Hirnfehlbildungen

- Holoprosencephalie (HP:0001360)
- Corpus callosum Agenesie (HP:0001274)
- Gyrierungsstörung (HP:0002536)
- Mikrocephalie (HP:0000252)
- Encephalocele (HP:0002084)
- Neuralrohrdefekt/Spina bifida (HP:0002414)

Nierenfehlbildung

- Polycystische Nieren (HP:000113)
- Fehlbildungen der Nieren und Harnwege (CAKUT) (HP:0000110, HP:0010936)

Herzerkrankungen

- Herzfehlbildungen (syndromal) (HP:0001627)
- Kardiomyopathie (HP:0001638)
- Rhythmusstörungen (HP:0011675)
- ASD (HP:0001631)
- VSD (HP:0001629)
- AVSD (HP:0006695)
- Fallot'sche Tetralogie (HP:0001636)
- Dextrokardie (HP:0001651)

Sonstige: _____

