



Humangenetik Dr. med. Imma Rost Dr. med. Konstanze Hörtnagel	Laboratoriumsmedizin Dr. med. Kerstin Püllmann Dr. med. Hanns-Georg Klein	Transfusionsmedizin Dr. med. Kaimo Hirv Dr. med. H.-G. Klein (komm.)	Pathologie Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak Prof. Dr. med. László Füzesi	Mikrobiologie / Virologie Dr. med. Hartmut Campe Dr. med. Hanns-Georg Klein
---	--	---	---	--

Fertilität/Sterilität

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.
Pathologie: Überweisungsschein Muster 6, keine Einwilligung erforderlich.

ambulant
 stationär*, Rechnung an Klinik stationär*, Rechnung an Einsender

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

Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht

Verantwortliche Ärztliche Person (GenDG)

Stempel, Telefon- und Faxnummer, Unterschrift

Untersuchungsmaterial (Art, Menge, ggf. Entnahmezeitpunkt)

Hinweis: Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

Weitere Befundempfänger (nur mit schriftlicher Einwilligung des Patienten, s. Rücks.)

Weibliche Reproduktionsgenetik

Subfertilität
 Klassisches Karyogramm [2]

Hormonelle Stimulation
 FSHR-S680N (OHSS-Risiko) [1]

Gehäuft auftretende Aborte
 Klassisches Karyogramm [2]
 Subtelomerdiagnostik [2]
 Faktor II-G20210A [1]
 Faktor V-R506Q (Leiden) [1]
 ANXA5-M2 Haplotyp [1]

Untersuchung von Abortmaterial [7]
 Klassisches Karyogramm
 Array-CGH (n. Rücksprache)

CFTR-Stufendiagnostik [1]
(bei CF-Anlageträgerschaft d. Partners)
 31 häufigste *CFTR*-Mutationen (inklusive *CFTR-F508del*)
 CFTR-Komplettsequenzierung und Del./Dupl.-Diagnostik

Störungen der Gonadenfunktion [1]
 Androgeninsensitivität (*AR*-Sequenzierung)
 AGS, late-onset (*CYP21A2*-Sequenzierung)
 FSH-Rezeptor-Defizienz (*FSHR*-Sequenzierung)
 Hypogonadotroper Hypogonadismus (Stufe I: *ANOS1-*, *FGFR1-*, *PROKR2-*, *PROK2-*, *CHD7-*, *FGF8*-Sequenz.) und/oder Stufe II
 Vorzeitige Ovarialinsuffizienz (POF)
 Stufe I: *FMR1*-Prämutation
 Stufe II: POF-NGS-Panel (*BMP15*, *DIAPH2*, *ESR1*, *FIGLA*, *FOXL2*, *FSHR*, *GDF9*, *INH1A*, *LHCGR*, *NOBOX*, *NR5A1*, *SOHLH1*, *SOHLH2*, *STAG3*)

Sonstiges
 MTHFR-C677T [1]
 MTHFR-A1298C [1]

Männliche Reproduktionsgenetik

Subfertilität
 Klassisches Karyogramm [2]

Gehäufte Aborte bei der Partnerin
 Klassisches Karyogramm [2]
 Subtelomerdiagnostik [2]
 ANXA5-M2 Haplotyp [1]

CBAVD-Stufendiagnostik [1]
(bei andrologisch gesicherter CBAVD)
 CFTR-F508del, -R117H, -5T-Allel
 CFTR-Komplettsequenzierung und Del./Dupl.-Diagnostik

Störungen der Gonadenfunktion [1]
 Androgeninsensitivität, (*AR*-Sequenzierung)
 CAG-Repeats im Androgenrezeptor
 Azoospermie (Deletionsanalyse)
 Azoospermie (*NR5A1-*, *DMRT1-*, *TEX11*-Sequenzierung)
 Kallmann-Syndrom [1] (Stufe I: *ANOS1-*, *FGFR1-*, *PROKR2-*, *PROK2-*, *CHD7-*, *FGF8*-Sequenzierung) und/oder (Stufe II: *FSHB-*, *GNRH1-*, *GNRHR-*, *KISS1-*, *KISS1R-*, *LHB-*, *SEMA3A-*, *SOX10-*, *TAC3-*, *TACR3*-Sequenzierung)

CFTR-Stufendiagnostik [1]
(bei CF-Anlageträgerschaft d. Partnerin)
 31 häufigste *CFTR*-Mutationen (inklusive *CFTR-F508del*)
 CFTR-Komplettsequenzierung und Del./Dupl.-Diagnostik

Immungenetik/Immunbiologie

HLA-Typisierung (molekulargenetisch) [1]
 HLA-A/B/C (low resolution)
 HLA-DR/DQ (low resolution)

HLA-Antikörper-Screening
 HLA-Klasse I und II [4]

KIR-Typisierung (molekulargenet.)
 Group A / B [1]

HLA-Crossmatch
 Frau [4], Mann [5]

Autoimmundiagnostik [4]
 ANA
 DDNA
 ENA
 β 2-Glykoprotein (IgG, A, M)
 Gewebstransglutaminase (IgA, G)

Zellulärer Immunstatus [1]+[5]
 Lymphozytensubpopulationen

Zytokin-Assays [2]
 Th1-/Th2-Ratio *
 NK-Zytotoxizität (n. Rücksprache)

Zytokine [4] ***
 TNF- α
 IL-6

Nicht invasiver Pränataltest (NIPT)

VERACITY NIPT (Aneuploidie 13,18,21,X,Y)

Das MVZ Martinsried ist für die Durchführung von NIPT **akkreditiert**
Abnahmebox anforderbar

PKD/PID

Polkörperdiagnostik (PKD)/Präimplantationsdiagnostik (PID)
nur nach Rücksprache

Das MVZ Martinsried ist ein zugelassenes **PID-Zentrum**

ebiom

Endometriale Mikrobiomanalysen

Abnahmebox anforderbar

Untersuchungsmaterial: [1] EDTA-Blut, [2] Heparin-Blut, [3] Citrat-Blut, [4] Vollblut-Serum, [5] CPDA1-Blut, [6] Natriumfluorid-Blut, [7] Abortgewebe, Kürrretage
Zeichenerklärung: [F] Fremduntersuchung, *** bei Versand über Nacht Material einfrieren, **Selbstzahlerleistung/Gel. (rot)**
* über Nacht Lieferung, d.h. Probeneingang Montag - Donnerstag bis 9:00 Uhr; **Freitags bitte keine Zytokin-Proben senden**

Molekular-, Neuro-, Stoffwechselfenetik
Pharmakogenetik, Nurngenetik
Abstammungsanalyse, Forensik
Zytogenetik, Pränatal/Postnatal
Reproduktionsgenetik, PKD/PID
Molekulare Onkologie, Pathologie
Immungenetik, Immundefekte
Immungenetik, Immunbiologie, Klinische Chemie
Molekulare Mikrobiologie, Virologie



Genetische Beratung

Dr. med. Imma Rost (Ltg.) Prof. Dr. med. J.-U. Walther Dr. med. D. Wahl Dr. med. L. Peterson (Ä.i.WB)
 Dr. med. K. Hörtnagel Dr. (Univ. Verona) M. Cohen Dr. med. F. Maier (Ä.i.WB)

Symbole

weiblich	männlich
nicht betroffen	nicht betroffen
betroffen	betroffen
verstorben	verstorben
Überträger	Überträger
Geschlecht nicht festgestellt	Schwangerschaft
Spontanabort	Schwangerschaftsabbruch
Eineiige Zwillinge	Zweieiige Zwillinge
Indexpatient	Infertilität

Klinische Angaben / Stammbaum (bitte verwenden Sie die nebenstehenden Symbole)

Blank area for clinical information and pedigree chart.

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,
- damit einverstanden bin, dass die Befunde der Untersuchung(en) auch an weitere, nachfolgend benannte Ärzte geschickt werden:

Dr(s). med. _____
 Name PLZ / Ort Straße

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)

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