

Information und Einwilligungserklärung zur genetischen Diagnostik gemäß GenDG

Hiermit beauftrage ich bio.logis Zentrum für Humangenetik, die auf diesem Formular gekennzeichneten Untersuchungen aus meinem Probenmaterial durchzuführen.

Mit meiner Unterschrift bestätige ich Folgendes:

Ich wurde von meinem behandelnden Arzt über Bedeutung und Tragweite der Diagnostik, insbesondere über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung aufgeklärt.

Zweck dieser DNA-Analyse ist die Suche nach Veränderungen, die im Zusammenhang mit Erkrankungen und/oder genetischen Dispositionen stehen.

Mit dem Ergebnis einer solchen Untersuchung kann:

- festgestellt werden, ob eine oder keine bestimmte genetische Disposition bei mir vorliegt oder ob ein Risiko für die Entwicklung einer genetischen Erkrankung besteht.
- ausgesagt werden, ob andere Familienmitglieder Träger der genetischen Disposition sind oder ein Risiko für die Entwicklung dieser Erkrankung haben.
- in manchen Fällen keine eindeutige Antwort hinsichtlich einer Diagnose oder einer genetischen Disposition gegeben werden.

Die Ergebnisse von bestimmten genetischen Untersuchungen können auf einen Vaterschaftsausschluss oder auf andere bisher unbekannte Familienbeziehungen hinweisen.



Name /Vorname: Beratender Arzt (Druckschrift)

Unterschrift

Datum

Name /Vorname: Patient /Erziehungsberechtigter



Unterschrift

Für Mitglieder einer gesetzlichen Krankenversicherung (GKV)

Für Untersuchungen mittels Sequenzierung, die mehr als 25kb umfassen, besteht die Möglichkeit eines genehmigungspflichtigen Zuschlags (GOP 11449) oder einer erweiterten Diagnostik >25kb (GOP 11514) bei der Krankenversicherung zu beantragen. Hierfür benötigen wir die Einwilligung des Patienten oder des gesetzlichen Vertreters.

Datum

Name /Vorname: Patient /Erziehungsberechtigter



Unterschrift

Für Mitglieder einer privaten Krankenversicherung (PKV)/Selbstzahler aller Versicherungsarten

Für PKV-Patienten/Selbstzahler:

Für Sie wird ein Kostenvoranschlag erstellt, der zur Einholung einer Zusage der Kostenerstattung an die private Versicherung weitergeleitet werden kann. Angeforderte Analysen werden erst nach Eingang der Kostenübernahmeerklärung prozessiert.

- Ich möchte, dass die angeforderte/n Analyse(n) sofort prozessiert wird /werden und nicht auf die Kostenübernahmeerklärung meiner PKV gewartet wird. Sollte die PKV die Kosten nicht oder nur teilweise übernehmen, werde ich die Kosten selbst tragen.

Datum

Name /Vorname: Patient /Erziehungsberechtigter



Unterschrift

Optionales Screening

Carrier-Screening

- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, chronische Lungenerkrankung (*AAT*)
- Bloom Syndrom (*BLM*)
- Canavan Syndrom (*ASPA*)
- Familiäre Dysautonomie (*IKBKAP*)
- Familiäres Mittelmeerfieber (*MEFV*)
- Favismus, G6PD-Mangel (*G6PD*)
- Fruktoseintoleranz, hereditäre (*ALDOB*)
- Hämochromatose (*HFE*)
- Hereditäre Schwerhörigkeit (*GJB2, GJB6*)
- Kupferspeicherung /Kupferspeicherkrankheit (*ATP7B*)

- MCAD-Mangel (*ACADM*)
- Morbus Gaucher (*GBA*)
- Morbus Niemann-Pick (*SMPD1*)
- Morbus Meulengracht (*UGT1A1*)
- Mukopolidose (*MCOLN1*)
- Mukoviszidose (*CFTR*)
- Folsäure-Metabolismus, Spina bifida (*MTHFR, SLC19A1*)
- Sichelzellerkrankheit (*HBB*)
- Tay-Sachs Syndrom (*HEXA*)
- Thrombophilie-Disposition (*F2, F5, MTHFR, PAI1*)

Carrier-Screening plus (Ashkenasim Panel)

- s. Carrier Screening, zusätzlich:
- Ahornsirupkrankheit (*BCKDHB*)
 - Fanconi Anemie (*FANCC*)
 - Fragiles-X Syndrom (*FMR1*)
 - Glykogenspeichererkrankung (*G6PC*)
 - Joubert Syndrom (*TMEM216*)
 - Nemanin-Myopathie (*NEB*)
 - Spinale Muskelatrophie (*SMN1*)
 - Usher Syndrom Typ III (*CLRN1*)
 - Usher Syndrom Typ 1F (*PCDH15*)
 - Walker-Warburg Syndrom (*FKTN*)

Molekulargenetische Diagnostik

Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POF)

Gene: *FMR1*¹ *BMP15* *DIAPH2* *ESR1* *FIGLA* *FOXL2* *FSHR* *GDF9* *INHA* *LHCGR* *NOBOX* *NR5A1* *SOHLH1*

Hypogonadotroper Hypogonadismus

Gene: *KAL1* *FGFR1* *PROKR2* *PROK2* *CHD7* *FGF8* *FSHB* *GNRH1* *GNRHR* *KISS1* *KISS1R* *LHB* *SEMA3A* *SOX10* *TAC3* *TACR3*

Gonadendysgenese

Stufe 1, Gene: *AKR1C2* *AKR1C4* *AMH* *AMHR2* *AR* *BMP15* *CBX2* *DHCR7* *DHH* *DMRT1* *FSHR* *GDF9* *LHCGR* *NROB1* *NR5A1* *POR* *SOX9* *SRD5A2* *SRYP* *STAR* *VAMP7*

Stufe 2, Gene: *GATA4* *H6PD* *HSD11B1* *HSD17B3* *HSD17B4* *KAL1* *MAMLD1* *MAP3K1* *NR3C1* *RSPO1* *WNT4* *WT1* *ZFPM2* * nur bei männlicher Infertilität

Störung der Spermatogenese

OAT I - II: *CFTR*, *AZF-Region*, *CYP21A2*
OAT III und Azoospermie: *CFTR* und *AZF-Region*

late-onset Adrenogenitales Syndrom

CYP21A2

obstruktive Azoospermie, Asthenospermie

CFTR

Hypergonadotroper Hypogonadismus ohne Genitalfehlbildungen (Mann):

Gene: *FSHR*, *NR5A1*, *LHCGR*

¹ Untersuchungen werden in Kooperation mit externen Laboratorien durchgeführt.

Allgemeine und präanalytische Hinweise

Genetische Untersuchungen belasten nicht das Laborbudget, s. Richtlinien der Kassenärztlichen Bundesvereinigung, http://www.kbv.de/media/sp/Laborkompendium_final_web.pdf

Versandmaterial erhalten Sie von bio.logis Zentrum für Humangenetik unter der

Telefonnummer 069-5308437-0

Probenmaterial:

EDTA-Blut

Heparin-Blut

DNA

Analysedauer

3 – 5 ml bei Raumtemperatur

3 – 5 ml bei Raumtemperatur

5 – 20 ml bei Raumtemperatur

2 – 12 Wochen in Abhängigkeit des Analyseumfangs