



<b>Untersuchungsauftrag</b>	
<b>Diabetologie</b> <input type="checkbox"/> MODY Typ 1 ( <i>HNFA4</i> ) <input type="checkbox"/> MODY Typ 2 ( <i>GCK</i> ) <input type="checkbox"/> MODY Typ 3 ( <i>HNFA1</i> ) <input type="checkbox"/> MODY Typ 5 ( <i>HNFB1</i> )	<b>Hämostaseologie / Hämoglobinopathien</b> <input type="checkbox"/> Faktor II ( <i>F2</i> ) <input type="checkbox"/> Faktor V ( <i>F5</i> ) <input type="checkbox"/> Sichelzellanämie ( <i>HBB</i> ) <input type="checkbox"/> Beta-Thalassämie ( <i>HBB</i> )
<b>Endokrinologie und Stoffwechsel</b> <input type="checkbox"/> LDL-Rezeptor ( <i>LDLR</i> ) <input type="checkbox"/> <i>PCSK9</i> <input type="checkbox"/> Apolipoprotein B ( <i>APOB</i> ) <input type="checkbox"/> Alpha-1-Antitrypsinmangel ( <i>SERPINA1</i> ) <input type="checkbox"/> Lactoseintoleranz ( <i>LCT/MCM6</i> ) <input type="checkbox"/> Hämochromatose ( <i>HFE</i> ) <input type="checkbox"/> Statinunverträglichkeit ( <i>SLCO1B1</i> )***	<b>Fertilitätsstörungen</b> <input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom ( <i>CYP21A2</i> ) <input type="checkbox"/> Mukoviszidose ( <i>CFTR</i> ) <input type="checkbox"/> Azoospermiefaktor (AZF) <input type="checkbox"/> Protein C ( <i>PROC</i> ) <input type="checkbox"/> Protein S ( <i>PROS1</i> )
<b>Tumorgenetik</b> <input type="checkbox"/> Brust- und Eierstockkrebs, familiär <input type="checkbox"/> Stufe 1 <input type="checkbox"/> Stufe 2* <input type="checkbox"/> <i>BRCA1</i> <input type="checkbox"/> <i>ATM</i> <input type="checkbox"/> <i>BRCA2</i> <input type="checkbox"/> <i>CDH1</i> <input type="checkbox"/> <i>CHEK2</i> <input type="checkbox"/> <i>NBN</i> <input type="checkbox"/> <i>RAD51C</i> <input type="checkbox"/> <i>RAD51D</i> <input type="checkbox"/> <i>PALB2</i> <input type="checkbox"/> <i>TP53</i> (Li-Fraumeni) <input type="checkbox"/> Kolonkarzinom, nicht-polypös, familiär (HNPCC) <input type="checkbox"/> <i>MLH1</i> <input type="checkbox"/> <i>MSH2</i> <input type="checkbox"/> <i>PMS2</i> <input type="checkbox"/> <i>MSH6</i> <input type="checkbox"/> Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP) <input type="checkbox"/> <i>APC</i> <input type="checkbox"/> <i>NTHL1</i> <input type="checkbox"/> MUTYH-assoziierte Polyposis ( <i>MUTYH</i> ) <input type="checkbox"/> Cowden-Syndrom ( <i>PTEN</i> ) <input type="checkbox"/> fam. Krebserkrankungen ( <i>BRIP1</i> ) <input type="checkbox"/> Multiple Endokrine Neoplasie (MEN) <input type="checkbox"/> MEN Typ 1 ( <i>MEN1</i> ) <input type="checkbox"/> MEN Typ 2 ( <i>RET</i> ) <input type="checkbox"/> Peutz-Jeghers-Syndrom ( <i>STK11</i> ) <input type="checkbox"/> Familiärer Darmkrebs <input type="checkbox"/> <i>PMS1</i> <input type="checkbox"/> <i>BMPR1A</i> <input type="checkbox"/> <i>EPCAM</i> <input type="checkbox"/> <i>POLD1</i> <input type="checkbox"/> <i>MLH3</i> <input type="checkbox"/> <i>EXO1</i> <input type="checkbox"/> <i>POLE</i> <input type="checkbox"/> <i>GALNT12</i> <input type="checkbox"/> <i>SMAD4</i>	<b>Kardiologie**</b> <input type="checkbox"/> Long QT Syndrom <input type="checkbox"/> Short QT Syndrom <input type="checkbox"/> LQT Typ 1 ( <i>KCNQ1</i> ) <input type="checkbox"/> SQT Typ 1 ( <i>KCNH2</i> ) <input type="checkbox"/> LQT Typ 2 ( <i>KCNH2</i> ) <input type="checkbox"/> SQT Typ 2 ( <i>KCNQ1</i> ) <input type="checkbox"/> LQT Typ 3 ( <i>SCN5A</i> ) <input type="checkbox"/> LQT Typ 4 ( <i>KCNE1</i> ) <input type="checkbox"/> LQT Typ 5 ( <i>KCNE2</i> ) <input type="checkbox"/> Brugada Syndrom ( <i>SCN5A</i> )
	<b>Aortenerkrankungen</b> <input type="checkbox"/> <i>ACTA2</i> <input type="checkbox"/> <i>TGFBR1</i> <input type="checkbox"/> <i>COL3A1</i> <input type="checkbox"/> <i>TGFBR2</i> <input type="checkbox"/> <i>MYH11</i> <input type="checkbox"/> <i>FBN1</i> <input type="checkbox"/> <i>MYLK</i> <input type="checkbox"/> <i>COL5A1</i> <input type="checkbox"/> <i>SMAD3</i> <input type="checkbox"/> <i>COL5A2</i> <input type="checkbox"/> <i>TGFB2</i>
	<b>Syndromologie</b> <input type="checkbox"/> Noonan Syndrom <input type="checkbox"/> <i>PTPN11</i> <input type="checkbox"/> <i>KRAS</i> <input type="checkbox"/> <i>NF1</i> <input type="checkbox"/> <i>SOS1</i> <input type="checkbox"/> <i>BRAF</i> <input type="checkbox"/> <i>MAPK1</i> <input type="checkbox"/> <i>RAF1</i> <input type="checkbox"/> <i>NRAS</i> <input type="checkbox"/> <i>MAPK2</i> <input type="checkbox"/> <i>RIT1</i> <input type="checkbox"/> <i>HRAS</i> <input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos Syndrom <input type="checkbox"/> <i>COL3A1</i> <input type="checkbox"/> <i>TNXB</i> <input type="checkbox"/> <i>COL5A1</i> <input type="checkbox"/> <i>COL5A2</i> <input type="checkbox"/> Marfan Syndrom <input type="checkbox"/> <i>TGFBR1</i> <input type="checkbox"/> <i>TGFBR2</i> <input type="checkbox"/> <i>FBN1</i>

\* vorherige Genehmigung durch die zuständige Krankenkasse erforderlich \*\* weitere Diagnostik siehe Anforderungsbogen Kardiologie \*\*\* IGeL

## Einwilligungserklärung zur molekulargenetischen Untersuchung

Die Einwilligungserklärung wird der Ratsuchenden/dem Ratsuchenden in Kopie ausgehändigt

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

das GenDG fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung**. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Hiermit gebe ich nach erfolgter Aufklärung, ggf. genetischer Beratung und ausreichend Bedenkzeit meine Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der Fragestellung/Verdachtsdiagnose, wie auf dem Überweisungsschein oder den Anforderungsformularen angegeben, bei mir bzw. der von mir vertretenen Person (§14 GenDG) durchgeführt wird.

.....  
Indikation

### Ich bin damit einverstanden, dass (Nichtzutreffendes bitte streichen)

- verbleibendes Probenmaterial über die gesetzliche Frist aufbewahrt werden darf (z.B. zur späteren Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und weiteren Untersuchungen in meiner Familie).
- verbleibendes Probenmaterial für Qualitätssicherungsmaßnahmen und wissenschaftliche Zwecke nach Anonymisierung genutzt werden kann.
- meine Analyseergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren aufbewahrt werden können (z.B. zum Zweck nachfolgender Untersuchungen in meiner Familie).

### Bitte ankreuzen:

Bei genetischen Analysen können sich Zusatzbefunde ergeben, die nicht im Zusammenhang mit der eigentlich zu untersuchenden Erkrankung stehen. Ich möchte über diese Befunde informiert werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Meine Unterlagen dürfen für die Beratung/Untersuchung meiner Familienangehörigen verwendet werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein

Die im Labor erhobenen Daten der genetischen Analysen werden gespeichert und in anonymisierter Form in Datenbanken hinterlegt.

### Widerrufsbelehrung

Ich kann meine Einwilligung zur Analyse, der Probenaufbewahrung und Verwendung sowie der Ergebnisaufbewahrung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Zudem steht es mir frei, 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.

.....  
Ort, Datum

.....  
Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter

.....  
Unterschrift verantwortliche ärztliche Person