

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		geboren am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

Institut für Klinische Genetik Bonn

Dr. med. Nicolai Kohlschmidt und Kollegen
 Fachärzte für Humangenetik

Maximilianstraße 28d
 53111 Bonn

Tel: 02 28/969 68 67-0
 Fax: 02 28/969 68 67-6

info@genetik-bonn.de
 www.genetik-bonn.de

Genetische Diagnostik (Pädiatrie/Neurologie/Onkologie/Endokrinologie)

Alle Analysen aus 3-5 ml EDTA-Blut (rote Monovette), numerische Chromosomen- und Fish-Analysen zusätzlich 2-5 ml Heparin-Blut (orange Monovette). Bei Neugeborenen und Säuglingen je nach Fragestellung auch geringere Mengen möglich, bei einigen Untersuchungen auch ein Wangenschleimhautabstrich, Rücksprache empfohlen. Telefonische Auskünfte, Anforderung von Versandmaterial und Kurierdienstanforderung in Eilfällen: 02 28/969 68 67-27

Einverständniserklärung bitte beachten!

Entnahmedatum (wichtig):

Material: Heparin-Blut DNA Zell-Suspension
 EDTA-Blut Hautbiopsie

Klinische Diagnose / Verdacht / Symptome:

- selbst betroffen
 prädiktiv
 Mutation in der Familie bekannt
 (Kopie des Befundes erbeten)
 Welche: _____

Familienanamnese, evtl. Stammbaum:

Herkunft (Land):

Einverständniserklärung Nicht Zutreffendes/nicht Gewünschtes bitte streichen.

Ich bin mit den rückseitig aufgeführten (angekreuzten) genetischen Untersuchungen, deren Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft mir in einem Aufklärungsgespräch von Frau/Herrn Dr. (verantw. Ärztin/Arzt) erläutert wurden, einverstanden.

Nach Abschluss der Analyse(n) verbleibendes Untersuchungsmaterial übereigne ich hiermit gemäß §950 BGB dem Labor, welches die Analyse durchführt. Die Untersuchungsergebnisse müssen vom Labor nicht entsprechend den gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie mir bzw. meiner Familie auch in Zukunft zur Verfügung stehen.

Datum/Unterschrift:

Alternativ

Ich, _____
 (verantw. Ärztin/Arzt) versichere, dass ich die Patientin/den Patienten über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchungen aufgeklärt habe und diese/r gegenüber mir ihr/sein Einverständnis erklärt hat.

Datum/Unterschrift:

Einsender (Stempel)/Fax.

- Überweisungs-Schein (Muster 10) liegt bei.
Ihr Labor-Budget wird nicht belastet.
 Rechnung an Einsender
 Selbstzahler, Rechnung an Patient/in

Name/Unterschrift

Ansprechpartner-Station/Tel.

NGS/Panel-Diagnostik (alle Gene können auch als Einzel-Analysen angefordert werden)

Fettgedruckte Gene und Analysen der Stufe 1 wurden entsprechend der Prävalenz ausgewählt und können als Regelleistung für gesetzlich Versicherte untersucht werden. Darüber hinaus gehende Analysen müssen bei den Krankenkassen beantragt werden. Bitte sprechen Sie uns bezüglich des Vorgehens an.

Epilepsien (frühkindlich)

AARS	CACNA2D1	DOCK7	GNAO1	KCTD7	PIGG	SCN3A	SYNGAP1
ADAR	CACNB4	DYRK1A	GRIN1	KPNA7	PIGN	SCN8A	SZT2
ALDH5A1	CASK	EEF1A2	GRIN2A	LGI1	PIGT	SCN9A	TBC1D24
ALDH7A1	CASR	EFHC1	GRIN2B	MAGI2	PLCB1	SIK1	TCF4
AP3B2	CDKL5	EHMT1	H3F3B	MBD5	PNKP	SLC2A1	TPP1
ARHGEF9	CHD2	EPM2A	HCN1	MEF2C	PNPO	SLC9A6	TREX1
ARSA	CHRNA2	FAR1	IER3IP1	NHLRC1	POLG	SLC12A5	UBE2A
ARX	CHRNA4	FOLR1	ITPA	NR2F1	PRRT2	SLC13A5	WVVOX
ASAH1	CHRN2	FOXP1	KANSL1	NRXN1	RNASEH2A	SLC25A22	
ATP1A2	CNTNAP2	FRRS1L	KCNA2	OCLN	RNASEH2B	SMS	
ATP1A3	CPA6	GABRA1	KCNB1	PCDH19	RNASEH2C	SPTAN1	
ATRX	CSTB	GABRB3	KCNJ10	PDHA1	SAMHD1	ST3GAL3	
C12ORF57	DDX3X	GABRD	KCNQ2	PDHX	SCN1A	ST3GAL5	
CACNA1A	DEPDC5	GABRG2	KCNQ3	PHF6	SCN1B	STX1B	
CACNA1H	DNM1	GLUT1	KCNT1	PIGA	SCN2A	STXBP1	

Hirnfehlbildungen Primäre Mikrocephalie^{PM} Hirnstrukturanomalien^{HSA} Holoprosencephalie/Schizencephalie^{HPS}

Leukoencephalopathie/Aicardi-Goutieres-S./Leukodystrophie^{LEP} Pontocerebelläre Hypoplasie^{PH} Seckel/MOPD^{SeM}

ACTB	CEP152 ^{PM, SeM}	EOMES,	KCNJ10	NSDHL	RAB18	SNX14	TUBB3
ACTG1	CLP1 ^{PH}	EXOSC3 ^{PH}	KIAA1279 (KIF1BP)	OCLN	RAB3GAP1	SZT2	TUBG1
ADAR ^{LEP}	CNT	FGF8 ^{HPS}	KIF11	PCNT ^{SeM}	RAB3GAP2	TBC1D20	VLDLR
AKT3	COL4A1	FH	KIF2A	PHF6	RARS2 ^{PH}	TGIF1 ^{HPS}	VRK1 ^{PH}
AMPD2 ^{PH}	DAG1	FKRP ^{HSA}	KIF5C	PIEZO2	RELN	TMEM5	WDR62 ^{PM, HPS}
ARFGEF2	DCX ^{HSA}	FKTN	KPNA7	PIK3CA	RNASEH2A ^{LEP}	TREX1 ^{LEP}	WDR73
ARX	DPYD	FLNA	LAMA2	PIK3R2	RNASEH2B ^{LEP}	TSEN2 ^{PH}	ZIC2 ^{HPS}
ASPM ^{PM}	DYNC1H1	FOXP1	LAMB1	PLP1 ^{LEP}	RNASEH2C ^{LEP}	TSEN34 ^{PH}	
ATR ^{SeM}	DYRK1A	GJC2 ^{LEP}	LAMC3	PNKP	RNU4ATAC ^{SeM}	TSEN54 ^{PH}	
B3GALNT2	EIF2B1 ^{LEP}	GLI2 ^{HPS}	LARGE	POMGnT1 ^{HSA}	RTTN	TUBA1A ^{HSA}	
B3GNT1	EIF2B2 ^{LEP}	GMPPB	LIS1 ^{HSA (PAFAH1B1)}	POMK (SGK196)	SAMHD1 ^{LEP}	TUBA3E	
CASK ^{PH}	EIF2B3 ^{LEP}	GPR56 ^{HSA}	MCPH1 ^{PM}	POMT1 ^{HSA}	SEPSECS ^{PH}	TUBA8 ^{HSA}	
CDK5	EIF2B4 ^{LEP}	GTDC2 (POMGnT2)	MEF2C	POMT2 ^{HSA}	SHH ^{HPS}	TUBB ^{HSA}	
CDON ^{HPS}	EIF2B5 ^{LEP}	ISPD ^{HSA}	NDE1	PTCH1 ^{HPS}	SIX3 ^{HPS}	TUBB2B ^{HSA}	

Ehlers-Danlos-Syndrom Vaskulärer Typ IV COL3A1 Klassischer Typ I, II COL5A1, COL5A2

Aortenerweiterung/Vaskuläre Bindegewebsstörung

ACTA2	FBN1	MYLK	TGFB2	TGFBR2
COL3A1	MYH11	SMAD3	TGFBR1	

Long-QT-Syndrom

KCNH2	SCN5A	KCNE2
KCNQ1	KCNE1	KCNJ2

Marfan-Syndrom

FBN1	TGFBR2
TGFBR1	

Kardiomyopathie, familiäre

Hypertrophe Kardiomyopathie

<input type="radio"/> Stufe 1	MYH6	MYL3	TNNT2	<input type="radio"/> Erweitert	ACTC1	CAV3	JPH2	PRKAG2	VCL
	MYL2	MYOZ2	TPM1		ACTN2	CSRFP3	MYLK2	RAF1	
	MYBPC3	NEXN			ANKRD1	DES	MYPN	TCAP	
	MYH7	TNNI3			CALR3	GLA	PLN	TNNC1	

Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie/-Kardiomyopathie (ARVD/C)

<input type="radio"/> Stufe 1	DSG2	DSC2	PKP2	<input type="radio"/> Erweitert	CTNNA3	RYR2	TMEM43
	DSP	JUP	PLN		DES	TGFB3	

Dilatative Kardiomyopathie

<input type="radio"/> Stufe 1	LMNA	<input type="radio"/> Erweitert	ABCC9	DES	LAMA4	NEBL	RBM20	TNNT2
	MYH7		ACTN2	DMD	LAMP2	NEXN	SGCD	TPM1
	MYH6		ANKRD1	DSP	LDB3	PLN	TAZ	TTR
	SCN5A		BAG3	FKTN	YBPC3	PRDM16	TCAP	TTN
			CRYAB	ILK	MYPN	RAF1	TNNI3	VCL

Brust- und Eierstockkrebs, familiär

<input type="radio"/> Regelleistung	BRCA1	CHEK2	RAD51C	<input type="radio"/> Erweitert (IgeL/Selbstzahler/ Antragspflichtig)	ATM	CDH1	MUTYH	PTEN	STK11
	BRCA2	PALB2			BRIP1	ERCC2	NBN	RAD51D	TP53

Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC) MLH1 MSH2 MSH6 PMS2