



# Probenbegleitschein

## Einsender / Verantwortlicher Arzt

verantwortliche/r Ärztin/Arzt (Stempel):

## Patient

weiblich  männlich

Nachname
Vorname
Geburtsdatum
Straße
Postleitzahl
Ort

## Kostenträger

gesetzlich versichert (Überweisungsschein Muster 10)  privat versichert  Rechnung an Klinik  Selbstzahler (IGeL)

## Indikation

Die Indikationsstellung und die Voruntersuchungen sind Grundlage für die molekulargenetische Untersuchung. Bitte beachten Sie unbedingt die Rückseite!

## Aufklärung über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung

Über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung (ggf. in einem externen Speziallabor)

wurde ich hinreichend informiert und aufgeklärt.

- Die gewonnene Probe wird grundsätzlich nach Abschluss der Diagnostik vernichtet (Gendiagnostikgesetz §13).
- Die Ergebnisse sollen über die 10-Jahresfrist hinaus aufbewahrt werden.
- Bei Bedarf dürfen diese Ergebnisse meiner Untersuchung für die Beratung und Untersuchung meiner Verwandten genutzt werden.

Frau/Herr Dr. \_\_\_\_\_

hat meine Fragen ausführlich beantwortet, ich habe keine weiteren Fragen.

Über die Ergebnisse sollen folgende Personen einen schriftlichen Befund erhalten:

ich selbst  Ja  Nein

behandelnde Ärzte:

## Einwilligung der Patientin/des Patienten

Ich hatte nach der Aufklärung eine angemessene Bedenkzeit. Ich willige in die oben genannten Untersuchungen ein. Über den Umfang der genetischen Untersuchung bin ich unterrichtet und stimme zu.  Ja  Nein

Bei genetischen Untersuchungen (z.B. Exom) können Merkmale gefunden werden, die nicht mit der ursprünglichen Fragestellung verbunden sind, aber für Prophylaxe oder Therapie relevant sein können. Solche Zusatzbefunde sollen mitgeteilt werden.  Ja  Nein

Aufbewahrung des Materials für die Qualitätssicherung bzw. für neue Diagnosemöglichkeiten  Ja  Nein

Bei unauffälligen Befunden verzichte ich auf eine erneute genetische Beratung.  Ja  Nein

Für Auswertungen und wissenschaftliche Veröffentlichungen können Material und Ergebnisse in anonymer Form genutzt werden.  Ja  Nein

Ich habe das Recht diese Einwilligung jederzeit zu widerrufen. Ich habe keine weiteren Fragen.  Ja  Nein

Ich verzichte auf eine Kopie dieser Einwilligungserklärung.  Ja  Nein

Datum	Unterschrift der Patientin/des Patienten/des gesetzlichen Vertreters 	Unterschrift verantwortliche/r Ärztin/Arzt 
-------	--	--



**Eurofins Humangenetik und Pränatal-Medizin MVZ GmbH**  
 Priv.-Doz. Dr. med. Moneef Shoukier  
 Dr. med. univ. Niklas Hirschberger  
 Dr. med. Cornelia Daumer-Haas  
 Daniela Liebrecht  
 Dr. med. Katja Gahle  
 Dr. med. Franziska Reschke

Prof. Dr. med. Barbara Schiessl  
 Dr. med. Anne Janke  
 Dr. med. Anna Funk  
 Dr. med. Daniela Bayer  
 PD Dr. med. Julia Jückstock

info@praenatal-medizin.de  
 www.praenatal-medizin.de

**Friends Tower I**  
 Friedenheimer Brücke 19  
 80639 München  
 Humangenetik und  
 Pränatal-Medizin  
 T: +49 89 130744-0  
 F: +49 89 130744-99

**Aiblingerstraße 8**  
 80639 München  
 Humangenetik und  
 Pränatal-Medizin

**Lochhamer Straße 15**  
 82152 Planegg  
 NIPT T: +49 89 23237356-550 / F: -90  
 Molekulare Genetik T: +49 89 130744-22  
 Zytogenetik T: +49 89 130744-55  
**Probeneinsendung**

**Humangenetik in Augsburg**  
 Viktoriastraße 3b  
 86150 Augsburg  
 T: +49 821 7898-5042  
 F: +49 821 7898-5001  
 info@humangenetik-in-augsburg.de

Geschäftsführer: Dr. Florian Vogel, Marcus Cholewa (Sprecher der Geschäftsführung), HRB 253626, Amtsgericht München



Patient  weiblich  männlich

Nachname

Vorname

Geburtsdatum

## Indikation

<input type="checkbox"/> Okuläre Fehlbildungen	204 Gene, z. B.: <i>ABC6, ACTG1, BMP4, CHD7, COL4A1, EYA1, FBN1, FNBP4, FOXC1, FOXE3, FOXL2, FRAS1, KMT2D, OTX2, SALL2, SALL4</i>
<input type="checkbox"/> Kongenitales Glaukom/ Anterior Segment Dysgenesis (ASD):	29 Gene, z. B.: <i>CYP1B1, LTBP2, MYOC, COL1A1, FOXC1, ANGTP1</i> und <i>TEK</i>
<input type="checkbox"/> Kongenitale Katarakt	91 Gene, z. B.: <i>BFSP2, CRYBA1, CRYBB1, CRYBB2, EPHA2, GALG1, GCNT2, GJA3, HSF, MIP</i>
<input type="checkbox"/> Hornhautdystrophien	24 Gene: <i>AGBL1, CHST6, COL8A2, COL17A1, CYP4V2, DCN, FOXE3, GRHL2, GSN, KRT3, KRT12, LCAT, LOXHD1, OVOL2, PAX6, PIKFYVE, PRDM5, SLC4A11, TCF4, TGFBI, TUBA3D, UBIAD1, VSX1, ZEB1</i>
<input type="checkbox"/> Retinale Dystrophien	235 Gene, z. B.: <i>ABCA4, BEST1, EYS, PRPF8, PRPF31, PRPH2, RHO, RP1, RPE65, RPGR, USH2A</i>
<input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa auch als Voraussetzung für eine sichere <b>Arzneimitteltherapie</b> , z.B. zur Planung einer Therapie mit Voretigen Neparvovec (Luxturna®, Novartis) zur Behandlung des Sehverlusts aufgrund biallelischer Varianten im <i>RPE65</i> -Gen	190 Gene, z. B.: <i>BEST1, RHO, RP1, RP2, RPE65, RPGR, USH2A, WDR19</i> und weitere Gene (RetNet, the Retinal Information Network, <a href="https://web.sph.uth.edu/retnet/home.htm">https://web.sph.uth.edu/retnet/home.htm</a> )
<input type="checkbox"/> Morbus Stargardt und Makula-Dystrophien	24 Gene; z. B.: <i>ABCA4, BEST1, CDH3</i> und <i>PROM1</i>
<input type="checkbox"/> Lebersche kongenitale Amaurose (LCA)	27 Gene: <i>AIPL1, ALMS1, CABP4, CEP290, CLUAP1, CNGA3, CRB1, CRX, DTHD1, GUCY2D, IFT140, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, MERK, NMNAT1, OTX2, PRPH2, RD3, RDH12, RDH5, ROM1, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TULP</i>
<input type="checkbox"/> Zapfen- und Zapfen-Stäbchen-Dystrophie ( <i>COD, CORD</i> )	29 Gene: <i>ABCA4, ADAM9, AIPL1, C8ORF37, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP78, CEP250, CNNM4, CRX, DRAM2, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, OPN1LW, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, POC1B, PROM1, RAB28, RAX2, RIMS1, RPGR, RPGRIP1, SEMA4A, TLL5, UNC119</i>
<input type="checkbox"/> Optikus-Neuropathie (einschließlich LHON)	39 Gene: <i>ACO2, AFG3L2, ALPK1, AP3B2, ATAD3A, ATG7, BLOC1S1, C12orf65, C19orf12, CISD2, DNAJC30, DNM1L, EPRS, FDXR, HIKESHI, HK1, ISCA2, MAG, MECR, MFF, MFN2, NBAS, NDUFA12, NR2F1, OPA1, OPA3, PDSS1, POLG, RTN4IP1, SLC25A46, SLC44A1, SLC52A2, SPG7, SSBP1, TFG, TIMM8A, TMEM126A, UCHL1, WFS1</i> und das mitochondriale Genom (insbesondere <i>MT-ATP6, MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6</i> )
<input type="checkbox"/> Okulärer und okulokutaner Albinismus	15 Gene: <i>AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, MITF, OCA2, SLC45A2, TYR, TYRP</i>
<input type="checkbox"/> Einzelgen-Sequenzierung	
<input type="checkbox"/> Clinical Exom	
<input type="checkbox"/> Whole Exom Sequenzierung, auch als Trio-Analyse	
<input type="checkbox"/> Mitochondriales Genom (mt DNA)	37 Gene