

Untersuchungen:

Anämien

- α -Thalassämie
- β -Thalassämie
- Sichelzellanämie

Augenerkrankungen

- Altersbedingte Makuladegeneration (AMD)
(Y402H, *CFH*)
- Lebersche Optikusneuropathie (LHON)
- Optikus Atrophie 1 (*OPA1*)

Autoimmunerkrankungen

- HLA-B27 assoziierte Erkrankungen

Bindegewebserkrankungen

- Loeys-Dietz- Syndrom
 - TGFBR1* *TGFBR2*
- Marfan Syndrom (*FBN1*)
- Osteogenesis Imperfecta
 - COL1A1* *COL1A2*

Endokrinologie

- Adrenogenitales Syndrom
(AGS, 21-Hydroxylase-Defekt; *CYP21A2*)
- MODY
 - MODY 1 (*HNF4A*)
 - MODY 2 (*GCK*)
 - MODY 3 (*TCF1, HNF1A*)
 - MODY 4 (*IPF1/PDX1*)
 - MODY 5 (*TCF2, HNF1B*)
- Hyperinsulinismus
 - schwere neonatale Form, autosomal rezessiv
 - ABCC8* (= *SUR1*)
 - KCNJ11* (=Kir6.2)
 - mildere Verlaufsform, autosomal dominant
 - GCK*
 - GLUD1*

Erbliche Tumorerkrankungen

- Familiäre adenomatöse Polyposis coli (FAP)
 - APC* *MUTYH*
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)
 - MLH1* *MSH2* *MSH6*
- Mamma- u. Ovarialkarzinom, hereditäres
 - BRCA1* *BRCA2*
- Multiple endokrine Neoplasie Typ II (MENII, *RET*)
- Neurofibromatose Typ I (NF1, *NF1*)
- Prostatakrebsrisiko
5- α -Reduktase-Polymorphismus (*SRD5A2*)

Fertilitätsstörungen

- Männliche**
 - Azoospermiefaktor (AZF)
 - Congenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD, *CFTR* (Analyse auf die 36 häufigsten Mutationen))
- Weibliche**
 - Thrombosefaktoren (Faktor V, Faktor II, MTHFR)
MTHFR nur noch als IGeL-Leistung
 - Plasminogen-Aktivator-Inhibitor Typ1 (*PAI1*, 4G/5G-Polymorphismus)

Fettstoffwechsel

- Apolipoprotein A1 (*APOA1*)
- Apolipoprotein B (*APOB*, Mutationen R3500Q/W, R3531C)
- Apolipoprotein E (*APOE*, *2*3*4 Allel)
- LDL-Rezeptor (*LDLR*)

Intersexualität

- Adrenogenitales Syndrom
(AGS, 21-Hydroxylase-Defekt; *CYP21A2*)
- SRY

Komplexe Syndrome

- Aarskog Syndrom (*FGD1*)
- Angelman Syndrom
 - SNRPN*-Methylierungsstatus *UBE3A*
- Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS)
 - Methylierungsstatus 11p15 UPD11
- Di George Syndrom
- Fragiles X Syndrom (FraX)
 - FRAXA* (*FMR1*) *FRAXE* (*FMR2*)
- HDR Syndrom (hypoparathyreodism, deafness and renal insufficiency, *GATA3*)
- Kallmann Syndrom
 - X-chromosomale Form (*KAL1*)
 - autosomale Form (*FGFR1*)
- LEOPARD Syndrom (*PTPN11*)
- Noonan Syndrom
 - PTPN11* *SOS1*
- Prader-Willi Syndrom
 - SNRPN*-Methylierungsstatus UPD15
- Rett Syndrom (*MECP2*)
- SHOX-Defizienz (*SHOX*)
- Silver-Russel Syndrom (SRS)
 - Methylierungsstatus 11p15 UPD7
- Sotos Syndrom (*NSD1*)
- Williams-Beuren Syndrom

Lebererkrankungen

- Crigler-Najjar Syndrom Typ 1 und 2 (*UGT1A1*)
- Hämochromatose, hereditäre (*HFE*)
 - Mutationen C282Y, H63D, S65C
 - gesamtes Gen
- Hämochromatose Typ 2A (*HJV*)
- Hämochromatose Typ 2B (*HAMP*)
- Hämochromatose Typ 4 (*SLC40A1*)
- Hyperbilirubinämie (M.Meulengracht, Promotor TA-Repeat, *UGT1A1*)
- Morbus Wilson (*ATP7B*, Mutation H1069Q)

Mitochondriale Erkrankungen

- CPEO / Kearns-Sayre / Pearson Syndrom (große Deletionen von 1,3-10 kb)
- MELAS, Diabetes-Deafness-Syndrom (m.3243A>G)
- Lebersche Optikusatrophie (LHON, m.11778G>A, m.3460G>A, m.144484T>A)
- Leigh-/NARP-Syndrom (m.8993T>G, m.8993T>C)
- MERRF-Syndrom (m.8344A>G)

Neurodegenerative Erkrankungen

- CADASIL (*NOTCH3*)
- Charcot-Marie-Tooth (CMT, HMSN, *PMP22*)
- Huntington Erkrankung (*IT15*)
- Neuropathie, hereditäre mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP, *PMP22*)

Neuromuskuläre Erkrankungen

- Muskeldystrophie Duchenne / Becker (DMD/BMD, *DMD*)
- Myotone Dystrophie
 - Typ I (Curschmann-Steinert, *DMPK*)
 - Typ II (PROMM; *ZNF9*)
- Spinale Muskelatrophie Typ I / II / III (*SMN1*)
- Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA, Kennedy-Syndrom, *AR*)

Osteoporose

- COL1A1* (Sp1-Polymorphismus)
- Vitamin D-Rezeptor (*VDR*, B/b Polymorphismus)

Periodische Fieber

- Familiäres Mittelmeerfieber (FMF, *MEFV*)
- Hyper-IgD-Syndrom (*MVK*)
- Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Fieber-Syndrom (TRAPS, *TNFRSF1A*)

Pharmakogenetik

- 5-Fluorouracil-Toxizität (*DPD*, Exon 14 skipping Mutation)
- N-Acetyltransferase (*NAT2*)
- Glutathion-S-Transferase (*GSTM1*, *GSTT1*)
- Thiopurin-S-Methyltransferase (*TPMT*)

Stoffwechselerkrankungen

- Adrenogenitales Syndrom (*AGS*, 21-Hydroxylase-Defekt; *CYP21A2*)
- α 1-Antitrypsin Mangel (*AAT*)
 - Pi*S, Pi*Z
 - gesamtes Gen
- Cystische Fibrose (CF)/ Congenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD) (*CFTR*)
 - F508del Mutation
 - 36 häufigste Mutationen
 - gesamtes *CFTR*-Gen
- Fruktoseintoleranz, hereditäre (*ALDOB*)
 - häufigste Mutationen
 - gesamtes Gen
- Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase Mangel (Favismus, *G6PD*)
 - häufigsten Mutationen
 - gesamtes Gen
- Hereditäre Pankreatitis
 - kat. Trypsinogen (*PRSS1*)
 - SPINK1*
 - CFTR*
 - F508del
 - 36 häufigsten Mutationen
- Laktoseintoleranz (-13910 Polymorphismus, *LPH*)
- Medium-chain Acyl-CoA-Dehydrogenase Defizienz (*MCAD*; *ACADM*)
 - häufigste Mutation K329E
 - gesamtes Gen
- Morbus Fabry (α -Galaktosidase-A Mangel, *GLA*)
- Phenylketonurie (PKU, *PAH*)

Thrombophilie / Atherosklerose

- Angiotensin converting Enzym (*ACE*, del/ins Polymorphismus)
- Faktor V (*F5*)
 - Leiden-Mutation
 - H1299R Mutation
- Faktor XIII (*F8*, Mutation V34L)
- β -Fibrinogen (-455G/A)
- Glykoprotein Ia (Mutation c.807C>T, *ITGA2*)
- Glykoprotein IIIa (Mutation L33P, *ITGB3*)
- Methylentetrahydrofolat-Reduktase (*MTHFR*) (c.677C>T, c.1298A>C)
- Plasminogen-Aktivator-Inhibitor Typ1 (*PAI1*, 4G/5G-Polymorphismus)
- Prothrombin (Faktor II; g.20210G>A, *F2*)

Uniparentale Disomien

- UPD2
- UPD6
- UPD7
- UPD14
- UPD15

Patientendaten (ggf. Aufkleber)

synlab
Medizinisches
Versorgungszentrum
Humane Genetik München GmbH



Ärztliche Leitung:

Dr. med. Dr. rer. nat. Claudia Nevinny-Stickel-Hinzpeter
Fachärztin für Humangenetik

Lindwurmstraße 23

D- 80337 München

Tel.: (+49) (0)89 54 86 29 – 0

info@humane-genetik.de

Fax: (+49) (0)89 54 86 29 – 243

www.humane-genetik.de

Einwilligung in eine genetische Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Hiermit gebe ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung meine Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der Fragestellung/ Verdachtsdiagnose, wie auf dem Überweisungsschein oder den Anforderungsformularen angegeben,



Indikation

bei mir, bzw. der von mir vertretenen Person (§ 14 GenDG) durchgeführt wird.

Aufbewahrung der Proben gemäß GenDG (§13): Das Gendiagnostikgesetz sieht eine Vernichtung der genetischen Proben nach Befunderstellung vor. Um eine Nachprüfung der Ergebnisse sicherstellen zu können, werden die genetischen Proben über einen angemessenen Reaktionszeitraum aufbewahrt und dann verworfen. Für einige Patientenproben kann eine längere Aufbewahrungsdauer sinnvoll sein.

Die Aufbewahrung und Vernichtung der genetischen Proben gemäß GenDG erachte ich als ausreichend.

Nach erfolgter Aufklärung wünsche ich die Aufbewahrung der genetischen Proben 10 Jahre lang über die gesetzliche Frist hinaus.

Verwendung der genetischen Proben (§13):

Ich erlaube die Nutzung ausschließlich zur Durchführung der o. g. genetischen Diagnostik.

Ich erlaube zusätzlich die Nutzung für Qualitätssicherungsmaßnahmen und wissenschaftliche Zwecke nach Anonymisierung.

Aufbewahrung der Ergebnisse nach Befunderstellung (§12):

Die Aufbewahrung der Ergebnisse innerhalb des gesetzlichen Rahmens über einen Zeitraum von 10 Jahren erachte ich als ausreichend.

Nach erfolgter Aufklärung wünsche ich die Aufbewahrung der Ergebnisse über die gesetzliche Frist hinaus.

Es steht mir frei, nach Ergebnismitteilung über die verantwortliche ärztliche Person jederzeit ohne Angabe von Gründen die Vernichtung der Ergebnisse zu verlangen.

Es steht mir frei, diese Einwilligung über die verantwortliche ärztliche Person jederzeit ohne Angabe von Gründen teilweise oder ganz zu widerrufen oder von der Mitteilung des Untersuchungsergebnisses Abstand zu nehmen.

Ort, Datum

Unterschrift der Patientin/des Patienten, bzw. des gesetzl. Vertreters

Stempel und Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person