

## Einsender/in

verantwortliche/r Ärztin/Arzt (Stempel):

## Patient/in

☐ weiblich ☐ männlich

Nachname

Vorname

Geburtsdatum

Straße

Postleitzahl

Ort

## Kostenträger/in

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

## Indikation

Probegleitschein / Untersuchungsauftrag für: **B4GALNT4**

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 unauffälligen Befunden verzichte ich auf eine  
erneute genetische Beratung.

☐ Ja ☐ Nein

Bei genetischen Untersuchungen (z.B. Exom) können Merkmale  
gefunden werden, die nicht mit der ursprünglichen Frage-  
stellung verbunden sind, aber für Prophylaxe oder Therapie rele-  
vant sein können. Solche Zusatzbefunde sollen mitgeteilt werden.

☐ Ja ☐ Nein

Aufbewahrung des Materials für die Qualitätssicherung  
bzw. für neue Diagnosemöglichkeiten

☐ 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

Bei fetalen Proben: Geschlechtsmitteilung erwünscht

☐ Ja ☐ Nein

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

## 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

www.praenatal-medizin.de

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

## Friends Tower I

Friedenheimer Brücke 19  
80639 München  
Pränataldiagnostik  
T: +49 89 130744-0 Fax-99  
info@praenatal-medizin.de

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

\* Die Akkreditierung bezieht sich auf die Standorte München und Planegg

## Aiblingerstraße 8

80639 München  
Molekulare Genetik  
T: +49 89 130744-22  
Zytogenetik  
T: +49 89 130744-55

## Lochhamer Straße 15

Martinsried  
82152 Planegg  
NIPT  
T: +49 89 23237356-550  
F: +49 89 23237356-90

## Humangenetik in Augsburg

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



## Auftrag

zu untersuchendes Gen / Gene:

zu untersuchendes Panel:

## Patient/in

☐

weiblich

☐

männlich

Nachname

Vorname

Geburtsdatum

Eine komplette Liste von über 3000 Genen, die bei uns im Labor untersucht werden können, finden Sie unter <https://praenatal-medizin.de/diagnostik/genetik/parameterliste>.

Die hier exemplarisch aufgeführten Gene sind nur ein Auszug aus der Parameterliste.

## Art der Probe:

## Pränatal

☐

Chorion- / Plazentazotten

☐

Fruchtwasser

☐

fetales EDTA-Blut

☐

fetale DNA

## Postnatal

☐

EDTA-Blut

☐

DNA

☐

Wangenschleimhaut

☐

Heparin-Blut

## Multi-Gen-Panel-Analyse Pränatal\*

- ☐ Hirnfehlbildungen
- ☐ Balkenagenesie (Agenesie des Corpus callosum)
- ☐ Mikrozephalie
- ☐ Makrozephalie
- ☐ Fetale Herzrhythmusstörungen (Arrhythmien)
- ☐ Heterotaxie
- ☐ Strukturelle Herzfehler
- ☐ Skelettdysplasie
- ☐ Extremitäten Fehlbildung
- ☐ Fetale Akinesie
- ☐ Nierenerkrankungen
- ☐ Ciliopathien
- ☐ Noonan-Syndrom
- ☐ Rasopathien
- ☐ Hydrops fetalis
- ☐ Lymphödem
- ☐ Intrauterine Wachstumsretardierung (IUGR)
- ☐ VACTERL Assoziation
- ☐ weitere organspezifische Panels (NGS)
- ☐ klinisches Exom
- ☐ Trio-Exom-Analyse \*\*

## Multi-Gen-Panel-Analyse im Kindesalter – Postnatal\*

- ☐ Amelogenesis Imperfecta
- ☐ Adipositas (morbide)
- ☐ Autismus-Spektrum-Störungen
- ☐ Bindegewebsschwäche
- ☐ Cholestase
- ☐ Epilepsien
- ☐ Floppy Infant Syndrom
- ☐ Großwuchs-Syndrome
- ☐ Hypercholesterinämie
- ☐ Hyper-IgE-Syndrom
- ☐ Hypophosphatämie
- ☐ Hypopituitarismus
- ☐ Hypothyreose (kongenitale)
- ☐ Kardiomyopathien
- ☐ Kleinwuchs
- ☐ Leukodystrophien
- ☐ Nephrotisches Syndrom
- ☐ Neuromuskuläre Erkrankungen
- ☐ Pankreatitis (hereditäre)
- ☐ Parkinson (early onset)
- ☐ Periodische Fiebersyndrome
- ☐ Porphyrrie
- ☐ Schlaganfall (early onset)
- ☐ Spastische Paraplegien (SPG)
- ☐ Thrombozytose
- ☐ klinisches Exom
- ☐ Trio-Exom-Analyse \*\*

## Monogene Erkrankungen

- ☐ Cystische Fibrose (CFTR-Gen)
- ☐ Herkunftsland (Ethnie):
- ☐ Spinale Muskelatrophie (SMN1)
- ☐ Muskeldystrophie Duchenne / Becker (DMD)
- ☐ Fragiles X-Syndrom (FMR1)
- ☐ Adrenogenitales Syndrom (AGS)
- ☐ B-Thalassämie / Sichelzellanämie (HBB)
- ☐ Gehörlosigkeit / Taubheit (GJB2 / GJB6)

## Sterilität / Infertilität

- ☐ Bilaterale Aplasie Vas deferens (CFTR)
- ☐ Y-chromosomale Mikrodeletionen (Azoospermiefaktoren, AZF)
- ☐ Primäre/vorzeitige Ovarialinsuffizienz POI (FMR1 / BMP15 / FSHR)

## Imprinting-Erkrankungen

- ☐ Prader-Willi-Syndrom (PWS)
- ☐ Angelman-Syndrom (AS)
- ☐ Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS)
- ☐ Silver-Russell-Syndrom (SRS)
- ☐ Temple-Syndrom (TS14)
- ☐ Kagami-Ogata-Syndrom (KOS14)
- ☐ Pseudohypoparathyreoidismus (Pseudo-PHP)

Kontaktieren Sie uns gerne, sollte das gesuchte Gen nicht in der Parameterliste enthalten sein.

Telefon +49 89 1307440 oder [molekulargenetik@praenatal-medizin.de](mailto:molekulargenetik@praenatal-medizin.de)

## Array-CGH

- ☐ vergleichende genomische Hybridisierung

## Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung

- ☐ Chromosomen 21/18/13/X/Y (Schnelltest)
- ☐ andere (z.B. DiGeorge):

## Zytogenetik

- ☐ Chromosomenanalyse

## Hereditäre Tumorerkrankungen

- ☐ Brust- / Eierstockkrebs (BRCA1 / BRCA2)
- ☐ Brust- / Eierstockkrebs (RAD51C / CHECK2 und weitere Gene)
- ☐ Prostatakarzinom
- ☐ Pankreaskarzinom
- ☐ Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC-Diagnostik)
- ☐ NGS Tumor Panel (94 Gene)

## Heterozygoten Screening / Konsanguinität

- ☐ Next Generation Sequencing (NGS)

## Kingsmore Inherited Disease Panel:

- ☐ 552 Gene assoziiert mit 448 schweren rezessiven Erbkrankheiten bei Kindern

\* Eine aktuelle Liste der jeweils im Panel enthaltenen Gene finden Sie unter <https://praenatal-medizin.de/diagnostik/genetik/ngs-panel-diagnostik>. Version 05/2023  
\*\* aktuell nicht im Akkreditierungsumfang enthalten.