

**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: **KMT2B**

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.  Ja  Nein

Über den Umfang der genetischen Untersuchung bin ich unterrichtet und stimme zu.

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 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

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 
-------	--	--



**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

**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

Geschäftsführer: Dr. Florian Vogel, Marcus Cholewa (Sprecher der Geschäftsführung), HRB 253626, Amtsgericht München  
\* Die Akkreditierung bezieht sich auf die Standorte München und Planegg

**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 (IUWR)
- 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 POF (FMR1 | BMP15 | FSHR)

**Imprintingkrankungen**

- Prader-Willi-Syndrom (PWS)
- Angelman-Syndrom (AS)
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS)
- Silver-Russel-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

**Floreszenz-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.