

Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname des Versicherten

geb. am

Kostenträgerkennung	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

## Anforderungsschein

### Humangenetik

#### WHOLE-EXOME-SEQUENCING

Praxisstempel

amedes genetics 

Tages-Nr. intern!

**EILIG**, weil: \_\_\_\_\_

#### ANGABEN ZUM KOSTENTRÄGER:

Versicherung:  Gesetzlich (bitte Muster 10 Ü-Schein beifügen!)  Privat (Kostenvoranschläge auf Anfrage)  
 Stationär  Rechnung an Einsender

#### ANGABEN ZUM MATERIAL:

Entnahmedatum: \_\_\_\_\_  Z. n. allogener Stammzellspende

Material:  EDTA-Blut  Wangenabstrich  sonstiges Material: \_\_\_\_\_

#### ANGABEN ZUR PATIENTIN/ZUM PATIENTEN:

Geschlecht:  männlich  weiblich  divers, bitte biologisches Geschlecht angeben: \_\_\_\_\_

Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_ Schwanger:  nein  ja Schwangerschaftswoche: \_\_\_\_\_

Untersuchungsart:  diagnostisch (Patient\*in betroffen)  prädiktiv (Patient\*in selbst gesund/Anlageträgerschaft)

Ist die zu untersuchende Person der/die Indexpatient\*in (die erkrankte Person):  nein  ja

Gibt es Genetische Vorbefunde:  nein  ja (bei Patient\*in)  ja (bei Angehörigen) (Falls ja, bitte Vorbefunde möglichst in Kopie mitsenden.)

Besteht Blutsverwandtschaft in der Familie?  nein  ja, bei: \_\_\_\_\_

#### ANGEFORDERTE UNTERSUCHUNG:

Whole-Exome-Sequencing (WES) Analyse  Trio Whole-Exome-Sequencing (WES) Analyse (Bitte unten Angaben zu den Eltern ergänzen.)

Indikation/Verdacht: \_\_\_\_\_

(Nach Möglichkeit bitte Befundkopien bzw. Krankenunterlagen mitschicken.)

**Die Durchführung einer Whole-Exome-Sequencing (WES)-Analyse ist nur möglich, wenn das Beiblatt für HPO-Terms ausgefüllt ist.**

ICD-10 Code: \_\_\_\_\_ Diagnose:  Gesicherte Diagnose (G)  Ausgeschlossene Diagnose (A)  
(Zusatzkennzeichnung ICD-10)  Verdachtsdiagnose (V)  (symptomloser) Zustand nach der betreffenden Diagnose (Z)

Sonstige Angaben/Familienanamnese (optional Stammbaum einfügen): \_\_\_\_\_

**Varianten unklarer Signifikanz** (ausschließlich hot, warm, tepid) sollen mitgeteilt werden, wenn ein Krankheitswert nicht ausgeschlossen werden kann.  
(ohne Auswahl werden Varianten unklarer Signifikanz nicht mitgeteilt.)

#### ANGABEN ZU DEN ELTERN (Bei Trio WES Analyse unbedingt erforderlich!):

Mutter Name: \_\_\_\_\_ Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Betroffen im Sinne des/der Indexpatient\*in  Nein  Ja, Symptome: \_\_\_\_\_

Vater Name: \_\_\_\_\_ Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Betroffen im Sinne des/der Indexpatient\*in  Nein  Ja, Symptome: \_\_\_\_\_

(Ohne Auswahl werden die Eltern als „nicht betroffen“ angenommen.)

Name, Vorname aufklärende/r Ärzt\*in (in Druckbuchstaben)

Ort, Datum

 Unterschrift aufklärende/r Ärzt\*in

## EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG zur genetischen Diagnostik (nach Gendiagnostikgesetz; GenDG)

Die angeforderten Analysen unterliegen dem Gendiagnostikgesetz (GenDG). Nach einer ausführlichen Aufklärung/Beratung stimme ich der von mir gewünschten genetischen Untersuchung sowie ggf. der Probenentnahme auf Grundlage des Gendiagnostikgesetzes zu. Ich bin ausführlich darauf hingewiesen worden, dass ich sowohl mit meiner Ärztin/meinem Arzt das Ergebnis und das weitere Vorgehen besprechen als auch eine genetische Beratungsstelle in Anspruch nehmen kann. Ich hatte ausreichend Bedenkezeit bis zur Entscheidung für die genetische Untersuchung.

### Ich erkläre mich einverstanden mit:

1) der Aufbewahrung der Probe in Abhängigkeit von der diagnostischen Notwendigkeit für ggfs. ergänzende Untersuchungen

#### Indexpatient\*in

Ja  Nein

#### Mutter

Ja  Nein

#### Vater

Ja  Nein

2) der Nutzung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern

Ja  Nein

Ja  Nein

Ja  Nein

3) der Aufbewahrung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren

Ja  Nein

Ja  Nein

Ja  Nein

4) der Aufbewahrung und Verwendung der Probe in pseudonymisierter Form für die Qualitätssicherung oder für wissenschaftliche Zwecke

Ja  Nein

Ja  Nein

Ja  Nein

5) der evtl. Weiterleitung der Probe sowie der dazu erforderlichen Daten an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor

Ja  Nein

Ja  Nein

Ja  Nein

Im Rahmen der Analyse können in seltenen Fällen Veränderungen festgestellt werden, die nicht im direkten Zusammenhang mit der angeforderten Untersuchung stehen (sogenannte Zufallsbefunde). Die Mitteilung genetischer Zufallsbefunde erfolgt ohne Anspruch auf Vollständigkeit. Über klinisch relevante Zufallsbefunde möchte ich informiert werden: (ohne Auswahl werden Zufallsbefunde nicht mitgeteilt.)

Ja  Nein

Ja  Nein

Ja  Nein

Information zu sogenannten Zusatzbefunden: Bei Zusatzbefunden handelt es sich um aktiv erhobene Befunde mit Varianten in Genen, die nicht mit den angegebenen klinischen Symptomen assoziiert sind. Aktuell werden im Rahmen der hier angeforderten Analyse keine Zusatzbefunde erhoben und berichtet; die Auswertung der genetischen Daten erfolgt streng nach klinischen Angaben (z.B. HPO-Terms, angefordertes Genpanel usw.).

**Nur bei Privatpatient\*innen:** Mir ist bekannt, dass die für die Abrechnung notwendigen Daten an eine privatärztliche Verrechnungsstelle übermittelt werden können. Mir ist bekannt, dass ich die Kosten für die o.g. Untersuchung selbst trage, wenn diese nicht von meiner Versicherung übernommen werden.

**Jeder Punkt der Einwilligungserklärung kann von mir jederzeit für die Zukunft widerrufen werden.**

✗

Ort, Datum

Name in Druckbuchstaben und **Unterschrift Patient\*in / gesetzliche/r Vertreter\*in**

✗

Ort, Datum

Name in Druckbuchstaben und **Unterschrift Mutter**

✗

Ort, Datum

Name in Druckbuchstaben und **Unterschrift Vater**

### Adresse für Probenzusendung

amedes genetics  
MVZ wagnerstibbe für Laboratoriumsmedizin, Hämostaseologie,  
Humangenetik und Mikrobiologie Hannover  
Georgstraße 50  
30159 Hannover  
Telefon 0511.301 795 0  
Telefax 0511.301 795 119

Anforderungsschein unter:



[www.amedes-genetics.de/service/downloads](http://www.amedes-genetics.de/service/downloads)

### Genetische Sprechstunden

Sie können sich kostenfrei unter folgender Telefonnummer für einen Sprechstundentermin anmelden:  
0800.444 36 38

Genetische Sprechstunden bieten wir an folgenden Standorten an:  
Berlin · Bonn · Dortmund · Düsseldorf · Essen · Frankfurt (Main)  
Göttingen · Halle (Saale) · Hamburg · Hannover · Kassel · Koblenz  
Münster · Oberhausen · Rüdersdorf bei Berlin

Weitere Informationen unter [www.amedes-genetics.de](http://www.amedes-genetics.de)





Name, Vorname: \_\_\_\_\_  
Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

# HPO-Terms / Phänotypische Auffälligkeiten

## KLIN. CHEMIE/HÄMATOLOGIE

- Metabolische Azidose (HP:0001942)
- Myoglobinurie (HP:0002913)
- Neutropenie (HP:0001875)
- Panzytopenie (HP:0001876)
- Proteinurie (HP:0000093)
- Respiratorische Alkalose (HP:0001950)
- Rezidivierende bakterielle Infektionen (HP:0002718)
- Rezidivierende Pilzinfektionen (HP:0002841)
- Rezidivierende virale Infektionen (HP:0004429)
- Thrombozytopenie (HP:0001873)

## NIEREN

- Chronische Nierenerkrankung (HP:0012622)
- De-Toni-Debré-Fanconi-Syndrom (HP:0001994)
- Fokale segmentale Glomerulosklerose (HP:0000097)
- Hämolytisch-urämisches Syndrom (HP:0005575)
- Hydronephrose (HP:0000126)
- Nebennieren-Hyperplasie (HP:0008221)
- Nephrolithiasis (HP:0000787)
- Nephrotisches Syndrom (HP:0000100)
- Nieren-Agenesie (HP:0000104)
- Niereninsuffizienz (HP:0000083)
- Nierenzyste (HP:0000107)
- Phosphatverlust, renaler (HP:0000117)
- Polyzystische Nierendysplasie (HP:0000113)
- Tubuläre Azidose der Nieren (HP:0001947)

## MUSKEL-/GELENKBEWEGUNG

- Arthralgie (HP:0002829)
- Beugekontraktur (HP:0001371)
- Dystonie (HP:0001332)
- Entwicklung verzögerte Feinmotorik (HP:0010862)
- Gowers-Zeichen (HP:0003391)
- Hüftdysplasie (HP:0001385)
- Hypermobilität der Gelenke (HP:0001382)
- Makroglossie (HP:0000158)
- Motorische Stereotypie (HP:0000733)
- Multiple Gelenkkontrakturen (HP:0002828)
- Muskeldystrophie (HP:0003560)
- Muskelschwäche (HP:0001324)
- Muskuläre Hypotonie (HP:0001252)
- Myalgie (HP:0003326)
- Myopathie (HP:0003198)
- Myotonie (HP:0002486)
- Polyneuropathie (HP:0001271)
- Pseudohypertrophie des Wadenmuskels (HP:0003707)
- Rhabdomyolyse (HP:0003201)
- Skelettmuskelatrophie (HP:0003202)
- Steifigkeit (HP:0002063)

## LUNGE/HNO/ZÄHNE

- Asthma (HP:0002099)
- Dysphagie (HP:0002015)
- Dyspnoe (HP:0002094)
- Gaumenspalte (HP:0000175)
- Hoher Gaumen (HP:0000218)
- Kariöse Zähne (HP:0000670)

## LUNGE/HNO/ZÄHNE

- Langes Philtrum (HP:0000343)
- Mikrodontie (HP:0000691)
- Mittelohrentzündung (HP:0000388)
- Obstruktive Schlapapnoe (HP:0002870)
- Pulmonale Blutungen (HP:0040223)
- Pulmonale Hypoplasie (HP:0002089)
- Respiratorische Insuffizienz (HP:0002093)
- Rezidivierende Infektionen der oberen Atemwege (HP:0002788)
- Schwerhörigkeit (HP:0000365)
- Zahnabszess (HP:0030757)
- Zahnfleischhyperplasie (HP:0000212)

## SKELETT/HAUT/NÄGEL/HAARE

- Anhidrose (HP:0000970)
- Arachnodaktylie (HP:0001166)
- Auffällige Form der Wirbelkörper (HP:0003312)
- Auffällige Hautpigmentierung (HP:0001000)
- Auffällige Skelettmorphologie (HP:0011842)
- Auffälliges Skelettsystem (HP:0000924)
- Auffälligkeiten der Haare (HP:0001595)
- Auffälligkeiten der Haut (HP:0000951)
- Brachydaktylie (HP:0001156)
- Brachyzephalie (HP:0000248)
- Cafe-au-lait-Fleck (HP:0000957)
- Dolichocephalie (HP:0000268)
- Dysostose multiplex (HP:0000943)
- Hirsutismus (HP:0001007)
- Hypoplastische Zehennägel (HP:0001800)
- Ichthyose (HP:0008064)
- Invertierte Brustwarzen (HP:0003186)
- Kamptodaktylie (HP:0012385)
- Kraniosynostose (HP:0001363)
- Kurze Gliedmaßen (HP:0009826)
- Kurzer 5. Finger (HP:0009237)
- Kurzer Hals (HP:0000470)
- Makrotie (HP:0000400)
- Mandibuläre Prognathie (HP:0000303)
- Mikrognathie (HP:0000347)
- Neurofibrome, multiple (HP:0001067)
- Osteomalazie (HP:0002749)
- Palmoplantar-Keratodermie (HP:0000982)
- Pectus carinatum (HP:0000768)
- Polydaktylie (HP:0010442)
- Sandalenlücke (HP:0001852)
- Skelettale Dysplasie (HP:0002652)
- Skoliose (HP:0002650)
- Spondylolyse (HP:0003304)
- Verdickte Rippen (HP:0000900)
- Vierfingerfurche (HP:0000954)
- Weit auseinanderstehende Brustwarzen (HP:0006610)

## GESICHTSDYSMORPHIEN

- Abfallende Mundwinkel (HP:0002714)
- Anteversion der Nasenlöcher (HP:0000463)
- Auffällige Gesichtsform (HP:0001999)
- Auffällige Ohren (HP:0000598)
- Auffällige Ohrmuschelmorphologie (HP:0000377)

## VERSCHIEDENES

- Angioödem (HP:0100665)
- Auffälliges Essverhalten (HP:0100738)
- Auffälligkeiten des äußeren Genitale (HP:0000811)
- Azoospermie (HP:0000027)
- Colonkarzinom (HP:0003003)
- Diabetes mellitus (HP:0000819)
- Fieber (HP:0001945)
- Hydrops fetalis (HP:0001789)
- Hypospadie (HP:0000047)
- Kryptorchismus (HP:0000028)
- Mammakarzinom (HP:0003002)
- Neoplasie der Eierstöcke (HP:0100615)
- Ovarialkarzinom (HP:0025318)
- Periodisches Fieber (HP:0001954)
- Polyhydramnion (HP:0001561)
- Rezidivierende Infektionen (HP:0002719)
- Schlafstörungen (HP:0002360)
- Schmerzunempfindlichkeit (HP:0007021)
- Störung des Schlaf-Wach-Rhythmus (HP:0006979)

## SONSTIGE HPO-Terms/klinische Auffälligkeiten

Bitte verwenden Sie die Human Phenotype Ontology-Datenbank (<https://hpo.jax.org/>), um weitere HPO-Terms anzugeben. Bitte legen Sie vorhandene ärztliche Berichte bei.

- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_