INSTITUT FÜR IMMUNOLOGIE UND GENETIK

Institut für Immunologie und Genetik GbR | Pfaffplatz 10 | 67655 Kaiserslautern
BAG Dres. Thiele / Kahlert / Heinemann

IIG HUMANGENETIK KAISERSLAUTERN
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IIG HUMANGENETIK LUDWIGSHAFEN
Tel.: +49 (0)621 / 550 066 - 60

IIG HUMANGENETIK BIRKENFELD
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 – 0

IMD HUMANGENETIK WIESBADEN
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

IMD HUMANGENETIK BAD HOMBURG
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

Einsender:	**Patientendaten:**

Rechnung: ☐ Kasse ambulant (Schein Muster 10) ☐ stationär ☐ Selbstzahler
☐ privat ambulant ☐ privat stationär

KOSTENÜBERNAHMEERKLÄRUNG (für Selbstzahler / Kassenpatienten (ohne Überweisung) / Privatpatienten):

Ich wünsche, dass die nachfolgend aufgeführten Untersuchungen auf privatärztlicher Basis durchgeführt werden. Mir ist bewusst, dass ich für die anfallenden Kosten selbst aufkommen muss, wenn meine Versicherung die Kosten nicht oder nicht in vollem Umfang übernimmt.

(Datum/Unterschrift)……

Untersuchungsanforderung Augenerkrankungen / Hörstörungen

Untersuchungsgrund: ☐ diagnostisch ☐ prädiktiv auf familiäre Mutation _____

Klinische Angaben:

Stammzelltransplantation: ☐ ja ☐ nein

Familienanamnese:

☐ Patient selbst klinisch betroffen

☐ es liegen keine molekulargenetischen Voruntersuchungen vor

☐ folgende molekulargenetische Vorbefunde wurden erhoben: _____

Entnahmedatum / Uhrzeit:	**Unterschrift:**

Bitte stellen Sie für die Versendung folgende Dokumente und Proben zusammen:

- **Einwilligungserklärung des Patienten gemäß GenDG und Untersuchungsanforderung**
- **Überweisungsschein Nr. 10 (für Kassenpatienten) bzw. Kostenübernahmeerklärung (siehe oben)**
- **5 ml EDTA-Blutröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet**

Bitte beachten Sie das Dokument „Informationen für Einsender“ unter https://humangenetik-iig.de/downloads/

Patientenname: _____ **Geburtsdatum**_____

Augenerkrankungen

☐ **Achromatopsie** (6 Gene)
ATF6, CNGA3, CNGB3, CNNM4, GNAT2, GUCY2D, NBAS, PDE6C, PDE6H, RPGR

☐ **Externe Ophthalmoplegie** (62 Gene)
ABCD3, ACADS, AIFM1, APTX, ATG7, ATXN3, BIN1, C1QBP, CHAT, DGUOK, DNA2, DNM2, FA2H, FRG1, GIPC1, HPDL, KIF21A, LIG3, LRP12, LYRM7, MFF, MGME1, MTM1, MTMR14, MTRFR, MYF5, MYH2, NDUFAF2, NFU1, NOTCH2NLC, NSUN3, OPA1, PABPN1, PHOX2A, POLG, POLG2, POLRMT, RILPL1, RNASEH1, ROBO3, RRM1, RRM2B, RYR1, SALL4, SCN4A, SLC19A3, SLC25A4, SLC52A2, SLC52A3, SPG7, STIM1, STUB1, SUCLA2, TAMM41, TK2, TMEM67, TOP3A, TUBB3, TWNK, TYMP, VARS2, WFS1

☐ **Flecked Retina Erkrankung** (57 Gene)
ABCA4, AGBL5, ARHGEF18, BEST1, C1QTNF5, CDH3, CDHR1, CERKL, CFH, CHM, CNGB3, CRB1, CRX, CTNNA1, CYP4V2, DRAM2, EFEMP1, ELOVL4, FSCN2, GNAT1, GUCA1B, HGSNAT, HMCN1, IMPG1, IMPG2, KCNJ13, KCNV2, LCA5, LRAT, MFRP, MFSD8, OAT, PDE6B, PLA2G5, PRDM13, PROM1, PRPF4, PRPH2, RAX2, RBP3, RBP4, RDH12, RDH5, RDH8, REEP6, RHO, RLBP1, RP1L1, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RS1, SLC24A1, SPATA7, TIMP3, TTLL5, VPS13B

☐ **Glaukom** (219 Gene*)

☐ **Hornhautdystrophien** (49 Gene)
AGBL1, ALDH18A1, ARL2, CHRDL1, CHST6, COL17A1, COL18A1, COL8A2, CTNS, CYP4V2, DCN, EXOSC2, FOXC1, FOXE3, GJA8, GLA, GRHL2, GSN, KERA, KRT12, KRT3, LCAT, LOXHD1, MAB21L1, MAF, MBTPS2, MCOLN1, NLRP1, OVOL2, PAX6, PDGFRB, PIKFYVE, PITX2, PLCB3, POLA1, PRDM5, PRDX3, SLC4A11, SPARCL1, TACSTD2, TAT, TCF4, TGFBI, TRIM37, TUBA3D, UBIAD1, VSX1, ZEB1, ZNF469

☐ **Katarakt** (385 Gene*)

☐ **Leber'sche kongenitale Amaurose** (34 Gene)
AIPL1, ALMS1, CABP4, CEP290, CLUAP1, CNGA3, CRB1, CRX, DTHD1, GDF6, GUCY2D, IFT140, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, MERTK, NMNAT1, OTX2, PCYT1A, PROM1, PRPH2, RD3, RDH12, RDH5, ROM1, RPE65, RPGRIP1, SNRNP200, SPATA7, TUBB4B, TULP1, USP45

☐ **Makuladegeneration/-dystrophie** (85 Gene)
ABCA4, ABCC6, AHDC1, ALDH3A2, APOE, ARMS2, ATXN7, BBS5, BEST1, C1QTNF5, C2, C3, C9, CDH3, CEP78, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFI, CHST6, CLEC3B, CLN3, CNGB1, CNGB3, CRB1, CRX, CST3, CTNNA1, CX3CR1, CYP4V2, DRAM2, EFEMP1, ELOVL4, ERCC6, FBLN5, FBN2, FSCN2, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HMCN1, HTRA1, IFT140, IMPG1, IMPG2, LIG3, MAPKAPK3, MERTK, MFSD8, NMNAT1, NR2E3, NRL, PAX2, PEX1, PITPNM3, PPT1, PRCD, PRDM13, PROM1, PRPF31, PRPF4, PRPH2, RAX2, RDH12, RDH8, RLBP1, RP1L1, RPGR, RPGRIP1, RS1, SAMD7, SCAPER, SEMA4A, SIX6, SPG11, SYCE1, TIMP3, TLR4, TRAF3IP1, TTC8, UNC119, VWA8, ZFYVE26, ZNF513

☐ **Netzhautdystrophie** (277 Gene*)

☐ **Nystagmus** (43 Gene*)
AHR, ATF6, CACNA1A, CACNA1F, CASK, CEP290, CNGA3, CNGB3, CNNM4, CPSF3, CRB1, CRX, DAGLA, DCT, DGUOK, FGF14, FRMD7, GNAT2, GPR143, GRID2, GRM1, GUCY2D, IMPDH1, KCNJ13, KIDINS220, LCA5, LRAT, LRMDA, LYST, NMNAT1, NYX, OCA2, PAX6, ROBO1, RPE65, RPGRIP1, SETX, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TULP1, TYR, TYRP1

☐ **Okulärer und okulokutaner Albinismus (komplett)** (33 Gene)
AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, DCT, DTNBP1, EDN3, EDNRB, EPG5, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, KIT, KITLG, LRMDA, LYST, MC1R, MITF, MLPH, MYO5A, OCA2, PAX3, RAB27A, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, SOX10, TYR, TYRP1

☐ **Okulärer und okulokutaner Albinismus (nicht-syndromal)** (11 Gene)
AP3D1, DCT, GPR143, LRMDA, MC1R, OCA2, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1

☐ **Okulärer und okulokutaner Albinismus (syndromal)** (24 Gene)
AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, DTNBP1, EDN3, EDNRB, EPG5, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, KIT, KITLG, LYST, MITF, MLPH, MYO5A, PAX3, RAB27A, SOX10, TYR

☐ **Optikusatrophie (isoliert, nicht-syndromal)** (19 Gene)
ACO2, AFG3L2, ATP1A3, DNAJC30, DNM1L, MCAT, MECR, MFN2, MIEF1, NR2F1, OPA1, OPA3, RTN4IP1, SLC25A46, SPG7, SSBP1, TMEM126A, WFS1, YME1L1

☐ **Optikusatrophie Gesamtpanel (syndromal, nicht-syndromal)** (316 Gene*)

☐ **Retinopathia pigmentosa** (179 Gene*)

☐ **Septo-optische Dysplasie** (13 Gene)
ARNT2, CDC42BPB, FAAP100, FGFR1, GLI2, HESX1, OTX2, PAX6, PROKR2, PTBP1, SOX2, SOX3, STAG2

☐ **Usher Syndrom** (19 Gene)
ABHD12, ADGRV1, ARSG, CDH23, CEP250, CEP78, CIB2, CLRN1, ESPN, HARS1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX6, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN

☐ **Walker-Warburg-Syndrom** (15 Gene)
B3GALNT2, B4GAT1, COL4A1, CRPPA, DAG1, FKRP, FKTN, GMPPB, LARGE1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RXYLT1

☐ **Zapfen-Stäbchen-Dystrophie** (195 Gene*)

Patientenname: _____ **Geburtsdatum**_____

Hörstörungen

☐ **Nicht-syndromale Schwerhörigkeit** (195 Gene*)

☐ **Syndromale Schwerhörigkeit** (644 Gene*)

* Auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden.

Allgemeiner Hinweis
Die angegebenen Panels und darin enthaltenen Gene stehen stets unter dem Vorbehalt der Aktualisierung nach neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen. Die Analyse weiterer Gene bei spezifischer Fragestellung ist auf Anfrage möglich.

INSTITUT FÜR IMMUNOLOGIE UND GENETIK

IIG HUMANGENETIK KAISERSLAUTERN
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IIG HUMANGENETIK LUDWIGSHAFEN
Tel.: +49 (0)621 / 550 066 - 60

IIG HUMANGENETIK BIRKENFELD
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 – 0

IMD HUMANGENETIK WIESBADEN
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

IMD HUMANGENETIK BAD HOMBURG
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

Institut für Immunologie und Genetik GbR | Pfaffplatz 10 | 67655 Kaiserslautern
BAG Dres. Thiele / Kahlert / Heinemann

Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung

Name: _____ **geb.** _____

Ich bin in einem persönlichen Beratungsgespräch über die mich /die von mir betreute Person betreffende medizinisch-genetische Fragestellung, die hierfür bestehenden Möglichkeiten einer genetischen Diagnostik sowie über deren Wesen, Bedeutung und Tragweite aufgeklärt worden.
Eine ausreichende Bedenkzeit wurde mir eingeräumt. Es steht mir frei, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen oder auf die Mitteilung des Ergebnisses der Untersuchung zu verzichten. Ich kann jederzeit die Vernichtung aufbewahrten Probenmaterials verlangen.
Meine personenbezogenen Daten und medizinischen Befunde werden nach den Regeln der Datenschutzgrundverordnung (DSGVO) und der ärztlichen Schweigepflicht behandelt. Ich habe das Recht zur Löschung meiner personenbezogenen Daten, soweit sie nicht der gesetzlichen Aufbewahrungspflicht unterliegen. Ich bin damit einverstanden, dass an der beauftragten medizinischen Untersuchung auch andere medizinische Labore beteiligt werden, falls dies erforderlich ist. Diese Einrichtungen unterliegen ebenfalls der ärztlichen Schweigepflicht. Angesichts der besonderen Schutzwürdigkeit genetischer Daten erfolgt keine Übermittlung der genetischen Befunde in die elektronische Patientenakte.

Ich willige in die mir angebotene genetische Diagnostik wegen

_____**ein.**

Weiterhin erkläre ich mich gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) einverstanden mit:

Aufbewahrung verbleibenden Probenmaterials zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse bzw. für eventuelle künftige neue Abklärungsmöglichkeiten ohne Befristung.	O ja	O nein
Möglichkeit des Einsatzes verbleibenden Probenmaterials in anonymisierter Form für Qualitätssicherung, Methodenentwicklung und Forschungszwecke.	O ja	O nein
Mitteilung eventueller Zusatzbefunde, sofern diese medizinisch bedeutsam sind.	O ja	O nein
Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus, ohne dass hierauf Anspruch erhoben wird.	O ja	O nein
Möglichkeit der Heranziehung der Ergebnisse zur genetischen Beratung von Mitgliedern meiner Familie.	O ja	O nein

Zusendung der Untersuchungsergebnisse an den zuweisenden Arzt,

sowie durch diesen an: _____

_____ _____

Ort, Datum Unterschrift (Patient, gesetzlicher Vertreter)

Unterschrift des beratenden Arztes: _____