



**Humangenetik**

Dr. med. Imma Rost  
Dr. med. Hanns-Georg Klein

**Laboratoriumsmedizin**

Dr. med. Hanns-Georg Klein  
Dr. med. Kaimo Hirv (komm.)

**Transfusionsmedizin**

Dr. med. Kaimo Hirv  
Dr. med. H.-G. Klein (komm.)

**Pathologie**

Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak  
Prof. Dr. med. László Füzesi

**Mikrobiologie / Virologie**

Dr. med. Hartmut Campe  
Dr. med. Hanns-Georg Klein

**Epilepsien (klinisch kuratierte Panels)**

Name, Vorname (Pat.): \_\_\_\_\_  
Geburtsdatum: \_\_\_\_\_ Geschlecht:  m  w  
Straße: \_\_\_\_\_  
PLZ, Wohnort: \_\_\_\_\_  
Telefon: \_\_\_\_\_

**Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht**

Bereits erfolgte Diagnostik

**Hinweis:** Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

**Frühkindliche epileptische Enzephalopathie (EIEE)**

- ARX, CDKL5, KCNQ2, PCDH19, SCN1A, SCN2A, STXBP1** 24,7 kb
- DNM1, GABRA1, GABRB3, GNAO1, KCNA2, KCNT1, SCN8A, SLC12A5, SLC13A5, UBA5, WWOX** 25,0 kb
- GRIN2B, HCN1, KCNB1, PIGA, PLCB1, PNKP, SLC35A2, SPTAN1** 25,0 kb
- ARX, CDKL5, KCNQ2, PCDH19, SCN1A, SCN2A, STXBP1 | DNM1, GABRA1, GABRB3, GNAO1, KCNA2, KCNT1, SCN8A, SLC12A5, SLC13A5, UBA5, WWOX | GRIN2B, HCN1, KCNB1, PIGA, PLCB1, PNKP, SLC35A2, SPTAN1 | AARS, ALG13, AP3B2, ARHGGEF9, ARV1, CACNA1A, CAD, CHD2, DCX, DENND5A, DOCK7, EEF1A2, FASN, FGF12, FOXG1, FRRS1L, GABBR2, GABRB1, GPHN, GRIN2D, GUF1, ITPA, MECP2, NECAP1, POLG, RANGAP1, RYR3, SIK1, SLC1A2, SLC25A12, LC25A22, ST3GAL3, SYNGAP1, SZT2, TBC1D24** 189,2 kb

**Fiebergebundene Anfälle - Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen Plus**

- CPA6, GABRD, GABRG2, SCN1A, SCN1B, SCN9A, STX1B** 17,6 kb
- CPA6, GABRD, GABRG2, SCN1A, SCN1B, SCN9A, STX1B | ADGRV1** 36,5 kb

**Basisdiagnostiken bis 25 kb** Erweiterte Diagnostik (GKV: Genehmigungspflicht)

**GKV** (gesetzlich versichert): Basisdiagnostik bis 25 kb frei anforderbar, erweiterte Diagnostik > 25 kb nur nach genehmigter Kostenübernahme durch den Versicherer (s. auch Rückseite).

**PKV** (privat versichert): keine Größenbeschränkung der Diagnostik

**Kostenträger (bitte unbedingt angeben)**

- GKV** (gesetzlich versichert)  
**Humangenetik:** Laborschein 10 mit Diagnose/ICD 10, gewünschte Untersuchung und unterschriebene Einwilligung gem. GenDG erforderlich.  
**Pathologie:** Überweisungsschein Muster 6, keine Einwilligung erforderlich.  
 ambulant  stationär\*, Rechnung an Klinik  stationär\*, Rechnung an Einsender
- PKV\*** (privat versichert)  ambulant  stationär
- Selbstzahler\***  Rechnung an Patient  Rechnung an Einsender<sup>§</sup>
- \*Zur vorherigen Abklärung der Kostenübernahme durch den Kostenträger erstellen wir gerne eine Kosteninformation nach GOÄ (ggf. bitte ankreuzen), § in Ausnahmefällen

**Verantwortliche Ärztliche Person (Stempel) - Auftragsdatum - Unterschrift**

**X**  
Einwilligungserklärung und Feld für Stammbauminformation auf der Rückseite

**Dravet-Syndrom**  
 **SCN1A, GABRD, GABRG2, PCDH19, SCN1B, SCN2A, SCN9A** 24,9 kb

**Fokale Epilepsien**  
 **CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, DEPDC5, ELP4, GRIN2A, KCNA1, KCNT1, LGI1** 22,6 kb

**Temporallappenepilepsie und Frontallappenepilepsie**  
 **CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CPA6, GAL, KCNT1, LGI1, RELN** 22,4 kb

**Progressive myoklonische Epilepsien**  
 **CERS1, CSTB, EPM2A, GOSR2, KCNC1, KCTD7, LMNB2, NHLRC1, PRDM8, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2** 17,2 kb

**Juvenile myoklonische Epilepsien**  
 **CACNB4, CASR, CLCN2, EFHC1, GABRA1, GABRD, KCNMA1, SLC6A1, TBC1D24** 19,3 kb

**Epilepsien mit erhöhter Therapierelevanz**  
 **ALDH7A1, ALG13, KCNQ2, PNPO, PRRT2, SCN1A, SLC2A1** 16,9 kb

**Absence-Epilepsie**  
 **CACNA1H, CLCN2, EFHC1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, NIPA2, SLC2A1** 15,9 kb

**Benigne familiäre Epilepsie (neonatal, infantil)**  
 **CHRNA2, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A** 19,8 kb

**Familiäre hemiplegische Migräne**  
 **ATP1A2, CACNA1A, SCN1A** 15,9 kb

„Core Genes“ sind **fett**, zusätzliche Gene (erweiterte Diagnostik) **blau** dargestellt

**Human Phenotype Ontology (HPO) Checkliste (Angaben bei Anforderung von Diagnostik empfohlen, bei Teilnahme an MIDAS verpflichtend)**

**Generalisierte Epilepsie**

- Generalisierte tonische Anfälle
- Generalisierte klonische Anfälle
- Generalisierte myoklonische Anfälle
- Myoclonisch-atonische Anfälle
- Generalisierte tonisch-klonische Anfälle
- Absencen

**Strukturelle Hirnfehlbildung**

- Lissenzephalie
- Agenesie des Corpus callosum
- Fokale kortikale Dysplasie
- Pontozerebelläre Hypoplasie
- Hemimegalenzephalie
- Hydrozephalus

**Epileptische Enzephalopathie**

- West-Syndrom
- Fieberkrämpfe

**Fokale Epilepsie**

- Fokale tonische Anfälle
- Fokale klonische Anfälle
- Fokale myoklonische Anfälle

**Bewegungsstörung**

- Dystonie
- Chorea
- Athetose
- Zerebelläre Ataxie
- Myokymie

**EEG-Auffälligkeiten**

- Hypsarrhythmie
- Generalisierte Spike-Waves
- Fokale Spike-Waves
- Burst-Suppression-Aktivität

**Weitere Phänotypen**

- Entwicklungsverzögerung
- Muskuläre Hypotonie
- Episodische Hemiplegie
- Migräne
- Mikrozephalie
- Sensorineurale Schwerhörigkeit

**Manifestationsalter**

- Neonatal (Geburt - 28 Tage)
- Infantil (28 Tage - 12 Monate)
- Frühkindlich (1 Jahr - 5 Jahre)
- Juvenil (5 Jahre - 15 Jahre)

Die Multiple Integration and Data Annotation Study (MIDAS) dient der Charakterisierung und Evaluation von Genotyp-Phänotyp-Korrelationen bei **Seltenen Erkrankungen** (Nucl Acids Res, 42:D966, 2014). Die ethischen Grundsätze der Deklaration von Helsinki des Weltärztebundes für die medizinische Forschung am Menschen werden berücksichtigt, ein positives Votum der Bayerischen Landesärztekammer liegt vor. **Die Teilnahme ist freiwillig und erfordert Ihr Einverständnis** (s. Rückseite).  
Voraussetzung: **a)** abgeschlossene Routinediagnostik, **b)** Rücksprache mit der Projektleitung oder Ärztlichen Leitung, **c)** klinische Information (ausgefüllte HPO-Checkliste und Stammbauminformation, s. Rückseite)

Molekulär-, Neuro-, Stoffwechselfenetik  
Pharmakogenetik  
Nurgenetik  
Abstammungsanalyse  
Forensik  
Zytogenetik  
Pränatal/postnata  
Reproduktionsgenetik  
PKD/PID  
Molekulare Onkologie  
Pathologie  
Immunogenetik  
Immundefekte

Immunbiologie  
Klinische Chemie  
Molekulare Mikrobiologie  
Virologie

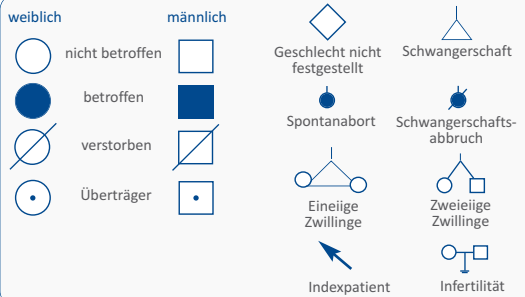


**Genetische Beratung**

Dr. med. Imma Rost (Ltg.) Prof. Dr. med. J.-U. Walther  
 Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen Dr. med. Dagmar Wahl

**Molekulargenetik**

Dr. rer. nat. Christoph Marschall MIDAS Projektleitung  
 Dr. rer. nat. Karin Mayer Dr. rer. nat. Sebastian Eck  
 Dr. med. Sandra Wilson



**Klinische Angaben / Stammbaum** (bitte verwenden Sie die nebenstehenden Symbole)

**Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) - gilt nur für Untersuchungen zur Feststellung genetischer (erblicher) Eigenschaften**

Das GenDG fordert für genetische Untersuchungen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung** sowie vor prädiktiven (bei Gesunden) und vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine **genetische Beratung**. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GFH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) empfehlen, nachstehende Sachverhalte im Rahmen der Einwilligung zu klären. Bitte nehmen Sie Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen wollen.

**Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich**

- von meinem behandelnden Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung gemäß GenDG aufgeklärt wurde,
- ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu besprechen,
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (Blut, Gewebe, bei Pränataldiagnostik Chorionzotten bzw. Fruchtwasser) einverstanden bin,
- mit der Durchführung der **genetischen Untersuchung** zur Klärung der in Frage stehenden **Indikation/Diagnose/Verdacht** einverstanden bin,
- mit der Auswertung zusätzlicher Gene der gleichen Indikationsgruppe im Rahmen der Forschung einverstanden bin,
- mit der Aufbewahrung des verbleibenden **Probenmaterials** nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe,
- mein **Probenmaterial** und ggf. die DNA-Sequenzinformation anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle,
- keine Einwände gegen eine Veröffentlichung der Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Publikationen habe,
- der Aufbewahrung der **Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich vorgeschriebene Dauer von 10 Jahren hinaus zustimme, jedoch keinen Anspruch darauf erhebe,
- der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrags oder Teilen davon - falls erforderlich - an ein medizinisches Kooperationslabor zustimme,
- damit einverstanden bin, dass die Befunde der Untersuchung(en) auch an weitere, nachfolgend benannte Ärzte geschickt werden:

Dr(s). med. \_\_\_\_\_ einverstanden bin,  
 Name PLZ / Ort Straße

**Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass**

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann,
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- ich die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in vollem Umfang übernehme,
- ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (**Recht auf Nichtwissen**),
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden,
- bei **Duo/Trio/Quattro-Analysen** (große Panels, Exome, Genome) die Analyseergebnisse *nicht Betroffener* nur zur Validierung von Varianten des Indexpatienten dienen,
- in seltenen Fällen klinisch relevante **Zusatzbefunde** auftreten können, die nicht in Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, jedoch für mich und/oder meine Familienangehörigen eine Behandlungskonsequenz haben. Ich erhebe keinen Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden.

**Wichtig: Mitteilung von Zusatzbefunden mit therapeutischer oder prophylaktischer Relevanz, die zufällig oder im Rahmen der Forschung gefunden wurden**

Ja, ich wünsche die Mitteilung von Zusatzbefunden  Nein, ich wünsche keine Mitteilung von Zusatzbefunden (keine Auswahl wird als "Nein" gewertet)

Ort, Datum \_\_\_\_\_ **X** Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter **X** Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person

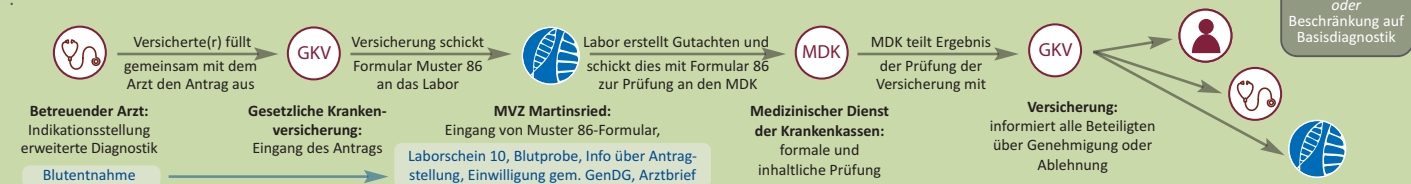
**Gilt nur für gesetzlich Versicherte!**

**Genehmigungspflichtige(r) Zuschlag (GOP 11449) oder erweiterte Diagnostik >25 kb (GOP 11514) bei GKV**

Mutationsuche in **weiteren Genen** zu den Indikationen in Kapitel 11.4.2 (GOP 11449) oder in **mehr als 25 kb** in Kapitel 11.4.3 (GOP 11514) sind dzt. **nur nach genehmigter Kostenübernahme durch den gesetzlichen Krankenversicherer** möglich. Antragsteller(in) ist die/der Versicherte (Download des Formulars unter [ed.medizinische-genetik.de](http://ed.medizinische-genetik.de)). Eine erweiterte Diagnostik schließt die vorherige Durchführung der Basisdiagnostik nach GOP 11513 im gleichen Krankheitsfall (4 Quartale) aus.

bitte schicken Sie bei Ablehnung durch die Krankenkasse eine Kosteninformation (Selbstzahlerleistung) entsprechend der GOÄ an die/den Versicherte(n).

Bei Ablehnung: Widerspruch oder Beschränkung auf Basisdiagnostik



**Einwilligung zur Teilnahme an MIDAS**

**Patienteninformation MIDAS-Projekt**

Die Teilnahme an einer Studie erfordert ein detailliertes, umfassendes und objektives Informationsgespräch durch die verantwortliche Ärztliche Person sowie Ihre schriftliche Einwilligung. Grundsätzlich gilt: werden Analyseergebnisse einer Studie auch zum Zwecke der Diagnostik von genetischen Eigenschaften eingesetzt, fordert das GenDG neben der Einwilligung zur Teilnahme an der Studie zusätzlich eine Aufklärung über das Wesen und die Aussagekraft der genetischen Untersuchung (s.o.). Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich über Zweck und Ziele von MIDAS eingehend informiert wurde und mit der Teilnahme an der Studie einverstanden bin.

Ort, Datum \_\_\_\_\_ **X** Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter **X** Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person