

Auftrag zur molekulargenetischen Untersuchung

Ansprechpartner: Prof. Dr. med. M. Stuhmann-Spangenberg, Tel. 0511 532-3719, Fax: -5865
Dr. rer. nat. B. Keyser, -2839, Dr. rer. nat. B. Pabst, -8550, Dr. rer. nat. A. Schöner, -8339, Dr. rer. nat. S. Schubert, -2839

Patientendaten (ggf. Aufkleber):

Name:

Vorname:

Geburtsdatum:

Geschlecht: ♂ ♀

Einsendender Arzt (Praxis-/Klinikstempel):

(gemäß GenDG verantwortliche ärztliche Person, s. www.mh-hannover.de/humangenetik.html)

mit Überweisung Selbstzahler/Privat

stationär ambulant

Material (bei Sequenzierungen vorzugsweise 10ml EDTA-Blut):

Entnahmedatum: _____

EDTA-Blut DNA Chorionzotten Amnionflüssigkeit anderes: _____

Gewünschte Diagnostik bitte auf der folgenden Seite ankreuzen!

Diagnose / Indikation / Bemerkungen:

Ergebnisse/Befunde von Voruntersuchungen (ggf. bitte in Kopie beilegen)

Einverständnis des Patienten/der Patientin/des (gesetzl.) Vertreters (gem. GenDG Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung) – bzw. ggf. Kopie einer gem. GenDG der verantwortlichen ärztlichen Person erteilten Einwilligungserklärung.

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung und unter Kenntnis meines Widerrufsrechtes mein Einverständnis mit der geplanten genetischen Analyse und der dafür erforderlichen Blut-/Gewebeentnahme. Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend der gesetzlichen Vorgaben gespeichert und ggf. in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt/publiziert werden. Die Ergebnisse der Untersuchungen müssen nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen. Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial überlasse ich hiermit dem Labor, welches die Analyse durchgeführt hat, für laboranalytische Qualitätskontrollmaßnahmen, Lehre oder wissenschaftliche Zwecke. (Nichtzutreffendes bitte streichen)

Gegebenenfalls bestätigt die laut GenDG verantwortliche ärztliche Person mit ihrer Unterschrift, dass ihr die Einverständniserklärung vorliegt.

Ort

Datum

Unterschrift des Patienten

Unterschrift des verantwortlichen Arztes

Auftrag zur molekulargenetischen Untersuchung

Untersuchungsauftrag für (Name des Patienten): _____

Untersuchung:

**Komplettsequenzierung und MLPA*

¹unterliegt noch nicht der Akkreditierung

Cystische Fibrose/CBAVD

- häufigste CFTR-Mutationen
 CFTR -Komplettuntersuchung*
 anderes: _____

Pankreatitis

- SPINK1 PRSS1 häufigste CFTR-Mutationen

Beta-Thalassämie / Sichelzellanämie

- HBB

Marfan Syndrom/Loeys-Dietz-Syndrom

- FBN1* TGFBR2* TGFBR1

familiäres thorakales Aortenaneurysma (TAAD)¹

- ACTA2 COL3A1 MYH11 NOTCH1
 SLC2A10 SMAD3 TGFBR1 TGFBR2

bikuspidale Aortenklappe (BAV)¹

- NOTCH1

Hypertrophe Kardiomyopathie¹

- MYBPC3 MYH7

Brugada-Syndrom¹

- SCN5A

Jervell und Lange-Nielsen Syndrom¹

- Typ 1 (KCNQ1) Typ 2 (KCNE1)

Long QT-Syndrom (LQTS)¹

- KCNQ1 / KCNH2 / SCN5A / KCNE1 / KCNE2

ggf. Stufendiagnostik:

- LQT1 (KCNQ1) LQT2 (KCNH2) LQT3 (SCN5A)
 LQT5 (KCNE1) LQT6 (KCNE2)

adulte Hämochromatose

- C282Y H63D HFE-Sequenzierung

juvenile Hämochromatose

- G320V HJV-Sequenzierung HAMP-Sequenzierung

Morbus Osler (HHT)

- ACVRL1* ENG*

Rhesusinkompatibilität

- RhD

syndromale Schwerhörigkeit¹

- SLC26A4 (Pendred-Syndrom)

nicht-syndromale Schwerhörigkeit¹

- GJB2 GJB6 POU3F4 (X-chromosomal)
 ggf. weitere Gene, die mit Schwerhörigkeit einhergehen

CHARGE Syndrom

- CHD7*

Azoospermie/Oligozoospermie

- AZF1

kryptische Y-chromosomale Sequenzen

- Nachweis kryptischer Y-chromosomaler Sequenzen

Surfactant-Protein B-Defizienz

- SFTPB

Hyperhomozysteinämie

- MTHFR

Andere (nach Rücksprache)

- _____