

| | | | |
|---------------------|-----------|--------------------------------|--------------------------------|
| Patient(in) | | <input type="radio"/> männlich | <input type="radio"/> weiblich |
| Name, Vorname _____ | | geb. _____ | |
| Straße _____ | | | |
| PLZ _____ | Ort _____ | | |

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus



Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Direktor: Prof. Dr. med. R. Berner

Fetscherstr. 74, 01307 Dresden

Interner Probenversand an:

Haus 21, KIK Laborbereich

Tel.: +49 (0)351 458-6878

Anforderungsschein – Molekulargenetische Diagnostik

Bitte achten Sie auf die Vollständigkeit Ihrer Angaben, da sonst gegebenenfalls keine Bearbeitung erfolgen kann.

Arzt / Einrichtung (Name, Vorname, Adresse, Stempel o. Druckschrift)

Telefon _____

Unterschrift _____

- Kostenträger**
- | | |
|--|--|
| <input type="radio"/> Gesetzliche KV Überweisungsschein Nr. 10 | <input type="radio"/> § 116b SGBV |
| <input type="radio"/> Private KV | <input type="radio"/> Rechnung an Einsender / Klinik |
| <input type="radio"/> Forschungsbasis nach Absprache | |

Untersuchungsgrund (Erkrankung / Diagnose / klinische u. anamnestische Daten)

Einwilligung: Gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) willige ich mit meiner Unterschrift ein in die genetischen Untersuchungen entsprechend dieser Anforderung zur Klärung der oben genannten Erkrankung / Diagnose und bin einverstanden mit der

Aufbewahrung von Probenmaterial nach Abschluss des Untersuchungsauftrags

- | | | |
|--|--------------------------|----------------------------|
| a) zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung. | <input type="radio"/> ja | <input type="radio"/> nein |
| b) für spätere neue Diagnostikmöglichkeiten. | <input type="radio"/> ja | <input type="radio"/> nein |

Nutzung der Untersuchungsergebnisse für Familienmitglieder.

- | | |
|--------------------------|----------------------------|
| <input type="radio"/> ja | <input type="radio"/> nein |
|--------------------------|----------------------------|

Verwendung des überschüssigen Probenmaterials zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen.

- | | |
|--------------------------|----------------------------|
| <input type="radio"/> ja | <input type="radio"/> nein |
|--------------------------|----------------------------|

Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse länger als 10 Jahre.

- | | |
|--------------------------|----------------------------|
| <input type="radio"/> ja | <input type="radio"/> nein |
|--------------------------|----------------------------|

Weiterleitung des Untersuchungsauftrages an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor.

- | | |
|--------------------------|----------------------------|
| <input type="radio"/> ja | <input type="radio"/> nein |
|--------------------------|----------------------------|

Mitteilung von Informationen über gesundheitsrelevante **Zusatzbefunde**.

- | | |
|--------------------------|----------------------------|
| <input type="radio"/> ja | <input type="radio"/> nein |
|--------------------------|----------------------------|

Die Befunde der Untersuchungen sollen außerdem geschickt werden an:

Überweisender Arzt (Name, Vorname, Einrichtung, Ort) _____

Weitere Ärzte (Name, Vorname, Einrichtung, Ort) _____

sowie deren Vertreter.

Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit. Alternativ Bestätigung durch aufklärenden Arzt: Die Einwilligung des Patienten bzw. gesetzlichen Vertreters liegt mir vor. Sollten die Fragen unbeantwortet bleiben, wird mit der Unterschrift die Einwilligung des Patienten / der Patientin vorausgesetzt.

Ort, Datum _____

Unterschrift Patient bzw. gesetzlicher Vertreter _____

Unterschrift aufklärender Arzt _____



Patient(in) _____

Klinische Angaben

Voruntersuchungen des Patienten in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung

Familienanamnese positiv (*bitte Stammbaum beifügen*) negativ

Angaben zu eventuell vorhandenen Indexpatienten in der Familie, Voruntersuchung erfolgt?

Die Untersuchung ist diagnostisch prädiktiv auf Anlageträgerschaft

Material

| | | |
|--------------------------|--|---------------------------------------|
| Art des Materials | Datum Materialentnahme ____ . ____ . ____ | Uhrzeit ____ : ____ Uhr |
| EDTA – Blut (5 – 10 ml) | Sonstiges nach Absprache _____ | |

Molekulargenetik (Prof. Dr. med. Min Ae Lee-Kirsch)

- | | | | |
|--------------------------|---|----------------|---|
| <input type="checkbox"/> | TRES1 | (OMIM: 606609) | Chilblain Lupus, Aicardi - Goutières - Syndrom |
| <input type="checkbox"/> | RNASEH2B | (OMIM: 610326) | Aicardi - Goutières - Syndrom |
| <input type="checkbox"/> | RNASEH2C | (OMIM: 610330) | Aicardi - Goutières - Syndrom |
| <input type="checkbox"/> | RNASEH2A | (OMIM: 606034) | Aicardi - Goutières - Syndrom |
| <input type="checkbox"/> | SAMHD1 | (OMIM: 606754) | Chilblain Lupus, Aicardi - Goutières - Syndrom |
| <input type="checkbox"/> | ADAR | (OMIM: 146920) | Aicardi - Goutières - Syndrom |
| <input type="checkbox"/> | SAMHD1 | (OMIM: 606754) | Chilblain Lupus, Aicardi - Goutières - Syndrom |
| <input type="checkbox"/> | IFIH1 | (OMIM: 606951) | Aicardi - Goutières – Syndrom, Singleton-Merten Syndrom 1 |
| <input type="checkbox"/> | TMEM173 | (OMIM: 612374) | STING-assoziierte Vaskulopathie, Chilblain Lupus |
| <input type="checkbox"/> | CFTR | (OMIM: 602421) | Mukoviszidose |
| <input type="checkbox"/> | Weitere Gene / Sonstiges nach Absprache _____ | | |

Molekulargenetik (Prof. Dr. med. Angela Hübner)

- | | | | |
|--------------------------|---|----------------|---|
| <input type="checkbox"/> | AAAS | (OMIM: 231550) | Triple - A - Syndrom, AAAS |
| <input type="checkbox"/> | GMPPA | (OMIM: 615510) | Alacrimie, Achalasie, mentale Retardierung (AAMR) |
| <input type="checkbox"/> | Weitere Gene / Sonstiges nach Absprache _____ | | |

Molekulargenetik (Prof. Dr. med. Angela Rösen-Wolff)

- | | | | |
|--------------------------|---|----------------|--|
| <input type="checkbox"/> | CASP1 | (OMIM: 147678) | ICE - Fieber |
| <input type="checkbox"/> | CYBB | (OMIM: 300481) | Septische Granulomatose, CGD |
| <input type="checkbox"/> | NCF1 | (OMIM: 608512) | Septische Granulomatose, CGD |
| <input type="checkbox"/> | NLRP3 | (OMIM: 606416) | Familial cold-induced autoinflammatory syndrome (FCAS), Muckle - Wells - Syndrom (MWS), CINCA |
| <input type="checkbox"/> | TNFRSF1A | (OMIM: 191190) | Periodisches Fieber, TNF-Rezeptor-assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS) |
| <input type="checkbox"/> | Weitere Gene / Sonstiges nach Absprache _____ | | |

Für Rückfragen zur molekulargenetischen Diagnostik: Molekulargenetisches Labor, Tel.: 0351-458 16874