

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**
Molekulare Pädiatrie
Prof. Dr. med. Min Ae Lee-Kirsch
Fetscherstr. 74, 01307 Dresden
Interner Probenversand an:
Haus 21, KIK Laborbereich
Tel.: +49 (0)351 458-16874

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**
- Gesetzliche KV Überweisungsschein Nr. 10 § 116b SGBV
- Private KV Rechnung an Einsender / Klinik
- 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. ja nein

b) für spätere neue Diagnostikmöglichkeiten. ja nein

Nutzung der Untersuchungsergebnisse für Familienmitglieder. ja nein

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

Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse länger als 10 Jahre. ja nein

Weiterleitung des Untersuchungsauftrages an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor. ja nein

Mitteilung von Informationen über gesundheitsrelevante **Zusatzbefunde**. ja 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"/> | TREX1 | (OMIM: 606609) | Chilblain Lupus, Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS1),
retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukodystrophie (RVCL) |
| <input type="checkbox"/> | RNASEH2B | (OMIM: 610326) | Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS2) |
| <input type="checkbox"/> | RNASEH2C | (OMIM: 610330) | Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS3) |
| <input type="checkbox"/> | RNASEH2A | (OMIM: 606034) | Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS4) |
| <input type="checkbox"/> | SAMHD1 | (OMIM: 606754) | Chilblain Lupus, Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS5) |
| <input type="checkbox"/> | ADAR | (OMIM: 146920) | Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS6) |
| <input type="checkbox"/> | IFIH1 | (OMIM: 606951) | Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS7), Singleton-Merten-Syndrom 1 |
| <input type="checkbox"/> | TMEM173 | (OMIM: 612374) | STING-assoziierte Vaskulopathie (SAVI), Chilblain Lupus |
| <input type="checkbox"/> | ACP5 | (OMIM: 171640) | Spondyloenchondrodysplasie mit Immundysregulation |
| <input type="checkbox"/> | CECR1, ADA2 | (OMIM: 607575) | Polyarteritis nodosa, childhood-onset (PAN), Sneddon-Syndrom |
| <input type="checkbox"/> | IL36RN | (OMIM: 605507) | Psoriasis pustulosa |
| <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