

<b>Patient*in</b>		<input type="radio"/> männlich	<input type="radio"/> weiblich	<input type="radio"/> divers
Name, Vorname _____		geb. _____		
Straße _____				
PLZ _____	Ort _____			



**Genetische Diagnostik**

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin  
Molekulare Pädiatrie  
Prof. Dr. med. Min Ae Lee-Kirsch  
Fetscherstr. 74, 01307 Dresden

Interner Probenversand: Haus 21, KIK Laborbereich  
Tel.: +49 (0)351 458-16874/Fax: +49 (0)351 458-6333

**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) \_\_\_\_\_

## 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

<b>Art des Materials</b>	<b>Datum Materialentnahme</b> ____ . ____ . ____	<b>Uhrzeit</b> ____ : ____
EDTA – Blut (5 – 10 ml)	Sonstiges nach Absprache _____	Uhr

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

- |                          |   |                |  |
|--------------------------|---|----------------|--|
| <input type="checkbox"/> | TREX1   | (OMIM: 606609) | Chilblain Lupus, Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS1),<br>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),<br>Muckle - Wells - Syndrom (MWS), CINCA |
| <input type="checkbox"/> | TNFRSF1A                                      | (OMIM: 191190) | Periodisches Fieber, TNF-Rezeptor-assoziiertes<br>periodisches Syndrom (TRAPS)                   |
| <input type="checkbox"/> | Weitere Gene / Sonstiges nach Absprache _____ |                |  |

Für Rückfragen zur molekulargenetischen Diagnostik: Molekulargenetisches Labor, Tel.: 0351-458 16874, 458 12530