

Postadresse und Probenversand:

Heinrich-Düker-Weg 12
37073 Göttingen

Kontakt:

Molekulargenetik

Tel.: 0551 / 39-9019

Fax: 0551 / 39-9303

E-Mail: silke.kaufuss@med.uni-goettingen.de

Untersuchungsauftrag Molekulargenetik

- Morbus Osler / Hereditäre Hämorrhagische Teleangiektasie (HHT) –

Patient
Krankenkasse: _____
Name: _____
Vorname: _____
Geb.-Dat.: _____
Anschrift: _____ (Straße, Hausnummer)

(PLZ, Wohnort)
Geschlecht: <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich
Schwangerschaft: <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
SSW / Letzte Regel am: _____
<input type="checkbox"/> Ambulant (Überweisungsschein <u>Muster 10</u>)
<input type="checkbox"/> Stationär <input type="checkbox"/> Privat

Einsender
(Stempel)
Name Arzt: _____ (in Druckbuchstaben)

Untersuchungsmaterial
<input type="checkbox"/> EDTA-Blut (ca. 7,5 ml, EDTA-Monovette) Neugeborene / Kleinkinder (ca. 1 ml EDTA-Blut)
<input type="checkbox"/> DNA
<input type="checkbox"/> Sonstiges: _____
Bitte achten Sie auf die sorgfältige Beschriftung der entnommenen Proben (Name, Geburtsdatum)!
Geeignetes Versandmaterial für den Versand der Proben mit der Post können Sie unter 0551 / 39-7591 anfordern.

Indikation / Angaben zur Erkrankung / Angaben zur Familie / ggf. Stammbaum:

Insbesondere Angaben zu ähnlichen Erkrankungen, Fehl-/Totgeburten, geistige oder körperliche Behinderung, Stoffwechselkrankheiten

Bitte fügen Sie Kopien der Ihnen vorliegenden Arztbriefe und / oder Befunde dem Untersuchungsauftrag mit bei.

Einwilligung des Patienten

- Eine vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung liegt dem Untersuchungsauftrag bei (auch als Kopie möglich; Vorlage verfügbar unter: www.humangenetik-umg.de).
- Eine vollständige und im Sinne des GenDG gültige Einwilligungserklärung liegt bei uns vor (überschüssiges Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichten? ja nein).

Hinweis: Ohne Einwilligungserklärung des Patienten darf mit der Untersuchung nicht begonnen werden!

(Datum)

(Name Arzt in Druckbuchstaben)

(Unterschrift Arzt)

Patientenname: _____ Geb.-Dat.: _____

Bitte die gewünschte Untersuchung ankreuzen

Ziel der Untersuchung

Bitte fügen Sie Kopien der molekulargenetischen Befunde bei.

- Differentialdiagnostische Untersuchung
Familiäre Mutation bekannt ja ^[1] nein
Mutation: _____
(Gen) (Position)
- Prädiktive Diagnostik (nach genetischer Beratung, GenDG, §7 I)
Mutation: _____
(Gen) (Position)
- Testung auf Anlageträgerschaft ^[1]
(rezessive Erkrankungen)
Mutation: _____
(Gen) (Position)
- Wurde in den letzten 12 Monaten eine Panel-Diagnostik nach EBM 11.4.3 GOP11513 durchgeführt? ja nein Wo? _____

ID	Morbus Osler / Hereditäre Hämorrhagische Teleangiectasie (HHT)
<input type="checkbox"/> MO-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 5 krankheitsassoziierten Gene (9,6 kb): <i>ACVRL1</i> , <i>ENG</i> , <i>SMAD4</i> , <i>GDF2</i> , <i>RASA1</i> einschließlich MLPA
Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) – nur MLPA der Gene, ohne Sequenzanalyse	
<input type="checkbox"/> <i>ACVRL1</i> <input type="checkbox"/> <i>ENG</i> <input type="checkbox"/> <i>SMAD4</i>	
Einzelgendiagnostik / individuelles Panel	
<input type="checkbox"/>	Bitte kontaktieren Sie uns, damit wir gemeinsam die von Ihnen gewünschte Einzelgendiagnostik bzw. das individuelle Panel besprechen können. <u>Kontakt:</u> PD Dr. Silke Kaufuß, Tel.: 0551 / 39-9019, E-Mail: silke.kaufuss@med.uni-goettingen.de Dr. med. Loukas Argyriou, Tel.: 0551 / 39-7592, E-Mail: loukas.argyriou@med.uni-goettingen.de

^[1] Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung

^[2] entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11512 und 11513