

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
- Stoffwechsel-Erkrankungen -**

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 (<u>Überweisungsschein Muster 10</u>)
<input type="checkbox"/> Stationär <input type="checkbox"/> Privat
Eine pränatale Diagnostik ist für einige der aufgeführten Erkrankungen möglich. Telefonische Terminvereinbarung bei Schwangerschaft und pränataler Diagnostik erforderlich!

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	Maturity-onset diabetes of the young (MODY)
<input type="checkbox"/> MODY	Gen-Panel ^[2] der folgenden 14 krankheitsassoziierten Gene (23,0 kb): <i>ABCC8*, APPL1, BLK, CEL*, GCK*, HNF1A*, HNF1B*, HNF4A*, INS*, KCNJ11, KLF11*, NEUROD1*, PAX4*, PDX1*</i> *einschließlich MLPA

ID	Familiärer Hyperinsulinismus / Hyperinsulinämische Hypoglykämie (HHF)
<input type="checkbox"/> HHF-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 10 krankheitsassoziierten Gene (19,7 kb): <i>ABCC8*, GCK*, GLUD1, HADH, HNF1A*, HNF4A*, INSR, KCNJ11, SLC16A1, UCP2*</i> *einschließlich MLPA

ID	Familiäre Hypercholesterinämie (FH)
<input type="checkbox"/> FH-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 4 krankheitsassoziierten Gene (19,3 kb): <i>APOB, LDLR*, LDLRAP1, PCSK9*</i> *einschließlich MLPA

ID	Familiäre hypokalzurische Hyperkalzämie (HHC)
<input type="checkbox"/> HHC-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 3 krankheitsassoziierten Gene (4,7 kb): <i>CASR*, AP2S1, GNA11*</i> *einschließlich MLPA

Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) – nur MLPA der Gene, ohne Sequenzanalyse	
<input type="checkbox"/>	<i>ABCC8</i> <input type="checkbox"/> <i>GCK</i> <input type="checkbox"/> <i>HNF1A</i> <input type="checkbox"/> <i>HNF1B</i> <input type="checkbox"/> <i>HNF4A</i> <input type="checkbox"/> <i>INS</i> <input type="checkbox"/> <i>KLF11</i> <input type="checkbox"/> <i>LDLR</i> <input type="checkbox"/> <i>NEUROD1</i> <input type="checkbox"/> <i>PAX4</i> <input type="checkbox"/> <i>PDX1</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> Dr. med. Loukas Argyriou, Tel.: 0551 / 39-7592, E-Mail: loukas.argyriou@med.uni-goettingen.de PD Dr. Silke Kaulfuß, Tel.: 0551 / 39-9019, E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de

^[1] Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung
^[2] entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11512 und 11513