

Postadresse und Probenversand:

Heinrich-Düker-Weg 12
37073 Göttingen

Kontakt:

Molekulargenetik Tel.: 0551 / 39-69019 Fax: 0551 / 39-69303

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

**Untersuchungsauftrag Molekulargenetik
- Cystische Fibrose -**

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

(PLZ, Wohnort)
Geschlecht: <input type="checkbox"/> männlich (m) <input type="checkbox"/> weiblich (w) <input type="checkbox"/> divers (d) <input type="checkbox"/> unbestimmt (x)
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
Eine pränatale Diagnostik ist für die aufgeführte Erkrankung 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 / 39-67591 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 Wo? _____
 nein

ID	Cystische Fibrose
<input type="checkbox"/> CF-1	<p>Mutationsanalyse des krankheitsassoziierten Gens (4,4 kb):</p> <p><u>Stufe 1</u> ^[2]: CFTR (häufigste Mutationen^[4]: N1303K, F508del, R553X, G542X, G551D, R347P, 3849+10kb C>T, 1717-1G>A, CFTRdel2,3, W1282X, 2789+5G>A, 2183AA>G, R1162X, M1101K, 2143delT, 2184delA, 3272-26A>G, I507del, G85E, 621+1G>T, 3659delC, R334W, 1677delTA, 1078delT, E92X, 3905insT, E60X, I336K, 2184insA, A455E und Y1092X)</p> <p><u>Stufe 2</u> ^[3]: CFTR* komplett, (<i>FCGR2A, TGFB1, CLCA4, DCTN4, STX1A</i>) *einschließlich MLPA</p>

Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) – nur MLPA des Gens, ohne Sequenzanalyse
<input type="checkbox"/> CFTR

Einzelgendiagnostik
<input type="checkbox"/> Bitte kontaktieren Sie uns, damit wir gemeinsam die von Ihnen gewünschte Einzelgendiagnostik besprechen können. <u>Kontakt:</u> Dr. med. Loukas Argyriou Tel.: 0551 / 39-67592, E-Mail: loukas.argyriou@med.uni-goettingen.de PD Dr. Silke Kaulfuß, Tel.: 0551 / 39-69019, E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de

^[1] Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung

^[2] entsprechend EBM Kapitel 11.4.2, GOP 11351

^[3] entsprechend EBM Kapitel 11.4.2, GOP 11352

^[4] entsprechend der traditionellen Nomenklatur Berwouts S. *et al.* (2011), Hum. Mut. 00: 1-7