

**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**

**- Morbus Osler / Hereditäre Hämorrhagische Teleangiectasie (HHT) –**

<p><b>Patient</b></p> <p>Krankenkasse: _____</p> <p>Name: _____</p> <p>Vorname: _____</p> <p>Geb.-Dat.: _____</p> <p>Anschrift: _____ (Straße, Hausnummer)</p> <p>_____ (PLZ, Wohnort)</p> <p>Geschlecht: <input type="checkbox"/> männlich (m) <input type="checkbox"/> weiblich (w) <input type="checkbox"/> divers (d) <input type="checkbox"/> unbestimmt (x)</p> <p>Schwangerschaft: <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein</p> <p>SSW / Letzte Regel am: _____</p> <p><input type="checkbox"/> Ambulant (<b>Überweisungsschein <u>Muster 10</u></b>)</p> <p><input type="checkbox"/> Stationär <input type="checkbox"/> Privat</p>	<p><b>Einsender</b></p> <p>(Stempel)</p> <p>_____</p> <p>Name Arzt: _____ (in Druckbuchstaben)</p>	<p><b>Untersuchungsmaterial</b></p> <p><input type="checkbox"/> EDTA-Blut (ca. 7,5 ml, EDTA-Monovette) Neugeborene / Kleinkinder (ca. 1 ml EDTA-Blut)</p> <p><input type="checkbox"/> DNA</p> <p><input type="checkbox"/> Sonstiges: _____</p> <p><b>Bitte achten Sie auf die sorgfältige Beschriftung der entnommenen Proben (Name, Geburtsdatum)!</b></p> <p>Geeignetes Versandmaterial für den Versand der Proben mit der Post können Sie unter 0551 / 39-67591 anfordern.</p>
---	--	---

**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](http://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 <sup>[1]</sup>  nein  
Mutation: \_\_\_\_\_  
(Gen) (Position)
- Prädiktive Diagnostik (nach genetischer Beratung, GenDG, §7 I)  
Mutation: \_\_\_\_\_  
(Gen) (Position)
- Testung auf Anlageträgerschaft <sup>[1]</sup>  
(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	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>5 krankheitsassoziierten Gene</b> (9,6 kb): <i>ACVRL1</i> , <i>ENG</i> , <i>SMAD4</i> , <i>GDF2</i> , <i>RASA1</i> einschließlich MLPA
<b>Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA)</b> – nur MLPA der Gene, ohne Sequenzanalyse	
<input type="checkbox"/> <i>ACVRL1</i> <input type="checkbox"/> <i>ENG</i> <input type="checkbox"/> <i>SMAD4</i>	
<b>Einzelgendiagnostik / individuelles Panel</b>	
<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 / 39-69019, E-Mail: silke.kaufuss@med.uni-goettingen.de Dr. med. Loukas Argyriou, Tel.: 0551 / 39-67592, E-Mail: loukas.argyriou@med.uni-goettingen.de

<sup>[1]</sup> Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung

<sup>[2]</sup> entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11512 und 11513