

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
- Stoffwechsel-Erkrankungen -**

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 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 / 39-67591 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
<input type="checkbox"/> Eine vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung liegt dem Untersuchungsauftrag bei (auch als Kopie möglich; Vorlage verfügbar unter: www.humangenetik-umg.de).
<input type="checkbox"/> Eine vollständige und im Sinne des GenDG gültige Einwilligungserklärung liegt bei uns vor (überschüssiges Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichten? <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein).
Hinweis: Ohne Einwilligungserklärung des Patienten darf mit der Untersuchung <u>nicht</u> 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</i> , <i>APPL1</i> , <i>BLK</i> , <i>CEL</i> , <i>GCK</i> , <i>HNF1A</i> , <i>HNF1B</i> , <i>HNF4A</i> , <i>INS</i> , <i>KCNJ11</i> , <i>KLF11</i> , <i>NEUROD1</i> , <i>PAX4</i> , <i>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</i> , <i>GCK</i> , <i>GLUD1</i> , <i>HADH</i> , <i>HNF1A</i> , <i>HNF4A</i> , <i>INSR</i> , <i>KCNJ11</i> , <i>SLC16A1</i> , <i>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</i> , <i>LDLR</i> , <i>LDLRAP1</i> , <i>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</i> , <i>AP2S1</i> , <i>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 / 39-67592, E-Mail: loukas.argyriou@med.uni-goettingen.de PD Dr. rer. nat. Silke Kauffuß, Tel.: 0551 / 39-69019, E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de	

^[1] Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung

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