

## 6.2 Molekulardiagnostik

<u>Patient/Etikett</u> Name, Vorname: Straße: PLZ, Ort: Geb. Datum: Geschlecht:	<u>Einsender/Stempel</u>    
<u>Versicherungsangaben</u> <input type="checkbox"/> stationär <input type="checkbox"/> ambulant <input type="checkbox"/> privat <input type="checkbox"/> mit Ü-Schein	Tel.: Fax.:  Unterschrift:
Abnahme (Datum, Uhrzeit):	
<b>Fragestellung:</b> <input type="checkbox"/>	

EDTA 2,7 ml			
Parameter	Gensymbol	Untersuchung	Fragestellung (Beispiele)
<input type="checkbox"/> alpha1-Antitrypsin	AAT	Polymorphismus M, S, Z	alpha1-Antitrypsindefizienz
<input type="checkbox"/> Apolipoprotein B100	ApoB 100	Polymorphismus R3500Q, R3500W	Familiär defektes Apolipoprotein B-100
<input type="checkbox"/> Apolipoprotein E	ApoE	Polymorphismus E2,E3,E4	Dyslipopoproteinämie
<input type="checkbox"/> Cytochrom P450 2C9	CYP2C9	Allelnachweis *2, *3	Siponimodtherapie
<input type="checkbox"/> Cytochrom P450 2C19	CYP2C19	Allelnachweis *2, *3, *17	Camzyos, Clopidogrel
<input type="checkbox"/> Dihydropyrimidin-Dehydrogenase	DPD	DPYD*2A, DPYD*13, D949V, Haplotyp B3	5-Fluorouracil-Toxizität
<input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 1	HFE	Exone 2 und 4 (C282Y, H63D, S65C)	Hämochromatose
<input type="checkbox"/> Lactasegen Enhancer-Region	LCT	Polymorphismus C-13910T	Lactoseintoleranz
<input type="checkbox"/> Januskinase 2	JAK2	Exon 12 und 14, RT-PCR V617F	Polycythaemia vera
<input type="checkbox"/> Wilson Protein	ATP7B	NGS-Panel (22 Exone)	M. Wilson
<input type="checkbox"/> RET-Protoonkogen	RET	Exone 10, 11, 13-16	MEN II, FMTC
<input type="checkbox"/> Thiopurin-Methyltransferase	TPMT	Exone 5, 7 und 10	TPMT-Defizienz
<input type="checkbox"/> UDP-Glycosyltransferase	UGT1A1	Polymorphismus TA-Repeat	M. Meulengracht, Irinotecan-Toxizität
<input type="checkbox"/> Familiäre Fiebersyndrome **	MEFV, MVK, NLRP3, TNFRSF1	NGS-Panel (auf Wunsch Einzelgenanalyse)	FMF, MKD, FCAS/MWS/CINCA, TRAPS
<b><input type="checkbox"/> weitere genetische Parameter nach Rücksprache:</b>			
HLA-Immungenetik	Untersuchung	Nachzuweisende Allele ggf. hier eintragen	Fragestellung (Beispiele)
<input type="checkbox"/> HLA-A	Exone 2, 3, 4		
<input type="checkbox"/> HLA-A*02:01	Exone 2, 3, 4		Tebentafusp / uveales Melanom
<input type="checkbox"/> HLA-A*29	Exone 2, 3, 4		Birdshot-Chorioretinopathie
<input type="checkbox"/> HLA-B	Exone 2, 3, 4		
<input type="checkbox"/> HLA-B*27	PCR-Schnelltest		M. Bechterew, seronegative Spondylarthropathien
<input type="checkbox"/> HLA-B*51	Exone 2, 3, 4		M. Behcet
<input type="checkbox"/> HLA-B*57:01	Exone 2, 3, 4		Abacavir-Toxizität
<input type="checkbox"/> HLA-DR	Exon 2		
<input type="checkbox"/> HLA-DRB1*15:01	Exon 2		Narkolepsie
<input type="checkbox"/> HLA-DQ	Exon 2, 3		
<input type="checkbox"/> HLA-DQB1*06:02	Exon 2, 3		Narkolepsie
<input type="checkbox"/> HLA-DQ2/DQ8	Exon 2, 3	DQB1*02:01, *02:02, *03:02	Zöliakie

\*\* nicht akkreditiertes Testverfahren

## Einverständniserklärung für genetische Untersuchungen

<u>Patient/Etikett</u> Name, Vorname: Straße: PLZ, Ort: Geb. Datum: Geschlecht: Abnahme (Datum, Uhrzeit):	<u>Einsender/Stempel</u>
---	--------------------------

Ich wünsche die Durchführung der von meinem Arzt / meiner Ärztin vorgeschlagenen genetischen Untersuchung zur Abklärung folgender Erkrankung:

Ich bin über Zweck, Art, Umfang, die gesundheitlichen Risiken und Aussagekraft der genetischen Untersuchung ausführlich aufgeklärt worden.

Ich möchte über das Ergebnis der Untersuchung informiert werden:  Ja  Nein

Das Untersuchungsergebnis kann mir auch durch weitere, in gleicher Weise kompetente ärztliche Personen mitgeteilt werden (Vertretungsregelung):  Ja  Nein

Ich bin mit der evtl. erforderlichen Weiterleitung von Probenmaterial an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor einverstanden:  Ja  Nein

Ich bin damit einverstanden, dass das Probenmaterial für eine ggf. erforderliche Überprüfung des Ergebnisses, weitere Analysen und zur Qualitätssicherung aufbewahrt wird:  Ja  Nein

Ich bin damit einverstanden, dass das Untersuchungsergebnis über die gesetzlich festgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt wird:  Ja  Nein

Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse der Untersuchung für Beratung und/oder Untersuchungen von Familienmitgliedern (ggf. einzelne Personen benennen) genutzt werden:  Ja  Nein

**Jeder Punkt der Einwilligungserklärung kann von mir ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für mich jederzeit widerrufen werden.**

Ich bin damit einverstanden, dass das Untersuchungsergebnis an die von mir benannte ärztliche Person

..... weitergeleitet wird.

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass

mein Blut

das Blut meines Kindes

entnommen und den notwendigen molekulargenetischen Untersuchungen unterzogen wird.

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Name, Vorname (Druckschrift) Patient(in) / Sorgeberechtigte (r)

\_\_\_\_\_  
Unterschrift

\_\_\_\_\_  
Name, Vorname (Druckschrift) Verantwortliche(r) Ärztin / Arzt

\_\_\_\_\_  
Unterschrift