

Neurogenetik 22.8

| | |
|---|---|
| Patient/Etikett Name, Vorname: Straße: PLZ, Ort: Geb. Datum: Geschlecht: | Probenetikett Patientenetikett (Labor) |
|---|---|

Verdachtsdiagnose

| | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Differentialdiagnostik | <input type="checkbox"/> Konfirmatorische Diagnostik | <input type="checkbox"/> Prädiktive Diagnostik |
|---|--|--|

Familienanamnese

| | | | | | | | |
|--------------------------------|---------------------------------|------------------------------------|-------------------------------------|---------------------------------|------------------------------------|-------------------------------|----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Vater | <input type="checkbox"/> Mutter | <input type="checkbox"/> Großvater | <input type="checkbox"/> Großmutter | <input type="checkbox"/> Bruder | <input type="checkbox"/> Schwester | <input type="checkbox"/> Sohn | <input type="checkbox"/> Tochter |
|--------------------------------|---------------------------------|------------------------------------|-------------------------------------|---------------------------------|------------------------------------|-------------------------------|----------------------------------|

Segregationsanalyse

| | | |
|--------------|-----|----------|
| Indexpatient | Gen | Mutation |
|--------------|-----|----------|

| EDTA 2,7 ml | |
|--|---|
| Erkrankung | Anforderung |
| Chorea Huntington | <input type="checkbox"/> Huntingtin-Gen (<i>HTT</i>) |
| Spino-bulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy | <input type="checkbox"/> Androgenrezeptor (<i>AR</i>) |
| Transthyretin Amyloidose | <input type="checkbox"/> Transthyretin (<i>TTR</i>) # |
| Ataxie (SCA1,2,3,6,7,17) | <input type="checkbox"/> Stufe 1: <i>ATXN1, 2, 3, 7, CACNA1A, TBP</i> <input type="checkbox"/> Stufe 2: NGS-Panel* |
| Cerebrale autosomal-dominante Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukenzephalopathie | <input type="checkbox"/> NOTCH Rezeptor 3 (<i>NOTCH3</i>) |
| Demenz | <input type="checkbox"/> NGS-Panel* |
| Epilepsie | <input type="checkbox"/> NGS-Panel (<i>SLC2A1, SCN1A, PRRT2, TSC1, TSC2</i>)# |
| Episodische Ataxie | <input type="checkbox"/> NGS-Panel (<i>CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SLC1A3</i>) |
| Familiäre hemiplegische Migräne | <input type="checkbox"/> NGS-Panel (<i>CACNA1A, ATP1A2, SCN1A</i>)# |
| Hereditäre motorisch sensible Neuropathie | <input type="checkbox"/> Stufe 1: <i>PMP22</i> Duplikation/Deletion <input type="checkbox"/> Stufe 2: NGS-Panel* |
| Hereditäre Spastische Paraplegie | <input type="checkbox"/> NGS-Panel*# |
| Myopathie/Gliedergürteldystrophie | <input type="checkbox"/> NGS-Panel* |
| Bewegungsstörung: Parkinson/Dystonie | <input type="checkbox"/> NGS-Panel* |
| Sonstige | |
| *Genliste (www.ukm.de/UKM Labor Uniklinik Münster) unter Leistungsverzeichnis>Neurogenetik # nicht akkreditierte Leistung | |

| Externe Diagnostik | | |
|---|---|--|
| Myotone Dystrophien | <input type="radio"/> DM1 (<i>DMPK</i> -Repeat) | <input type="radio"/> DM2 (<i>CNBP</i> -Repeat) |
| Fazio-skapulo-humerale Muskeldystrophie | <input type="radio"/> FSHD1 (D4Z4-Lokus) | <input type="radio"/> FSHD2 (<i>SMCHD1</i>) |
| Amyotrophe Lateralsklerose, Frontotemporalde­menz | <input type="radio"/> FTDALS1 (<i>C9orf72</i> -Repeat) | |
| Friedreich Ataxie | <input type="radio"/> (<i>FXN</i>) | |
| Fragile X Tremor/Ataxie Syndrom | <input type="radio"/> (<i>FMR1</i>) | |
| Spät manifestierende Ataxie | <input type="radio"/> ONT-Repeat Assay Ataxien | |
| Sonstige | | |

Einverständniserklärung für genetische Untersuchungen

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

Ich bin über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung gemäß GenDG ausführlich aufgeklärt worden und erkläre mich einverstanden mit:

| | | |
|--|--------------------------|----------------------------|
| -der Mitteilung der Untersuchungsergebnisse durch eine andere, in gleicher Weise kompetente ärztliche Personen (Vertretungsregelung) | <input type="radio"/> Ja | <input type="radio"/> Nein |
| -der evtl. erforderlichen Weiterleitung von Probenmaterial an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor | <input type="radio"/> Ja | <input type="radio"/> Nein |
| -der Aufbewahrung des Probenmaterial für eine ggf. erforderliche Überprüfung des Ergebnisses, weitere Analysen, zur Qualitätssicherung und zu wissenschaftlichen Zwecken | <input type="radio"/> Ja | <input type="radio"/> Nein |
| -der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die gesetzlich festgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus | <input type="radio"/> Ja | <input type="radio"/> Nein |
| -der Verwendung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern | <input type="radio"/> Ja | <input type="radio"/> Nein |
| -der Mitteilung über evtl. gewonnene Zufallsbefunde im Zusammenhang mit der Grunderkrankung | <input type="radio"/> Ja | <input type="radio"/> Nein |

Ein Nichtankreuzen wird wie nein gewertet. Jeder Punkt der Einwilligungserklärung kann von mir jederzeit widerrufen werden.

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass mein Blut entnommen und den notwendigen molekulargenetischen Untersuchungen unterzogen wird. **Unterschriften sind zwingend notwendig!**

Ort, Datum

Name, Vorname (Druckschrift) verantwortliche(r) Ärztin / Arzt

Unterschrift Patient(in) / Sorgeberechtigte (r)

Unterschrift verantwortliche(r) Ärztin / Arzt