

### 6.3 Molekulardiagnostik

<b>Patient/Etikett</b> Name, Vorname: Straße: PLZ, Ort: Geb. Datum: Geschlecht:	<b>Einsender/Stempel</b>   
<b>Versicherungsangaben</b> <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"/> 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"/> 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>O 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