

6.7 Molekulardiagnostik

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

EDTA 2,7 ml			
Parameter	Gensymbol	Untersuchung	Fragestellung (Beispiele)
O alpha1-Antitrypsin	AAT	Polymorphismus M, S, Z	alpha1-Antitrypsindefizienz
O Apolipoprotein E	ApoE	Allelnachweis E2, E3, E4	Dyslipoproteinämie, Lecanemabtherapie
O Cytochrom P450 2C9	CYP2C9	Allelnachweis *2, *3*	Siponimodtherapie
O Cytochrom P450 2C19	CYP2C19	Allelnachweis *2, *3, *17	Camzyos, Clopidogrel
O Dihydropyrimidin-Dehydrogenase	DPD	DPYD*2A, DPYD*13, D949V, Haplotyp B3	5-Fluorouracil-Toxizität
O Hämochromatose Typ 1	HFE	Exone 2 und 4 (C282Y, H63D, S65C)	Hämochromatose
O Lactasegen Enhancer-Region	LCT	Polymorphismus C-13910T	Lactoseintoleranz
O RET-Protoonkogen	RET	Exone 5, 8, 10, 11, 13-16	MEN II, FMTC
O Thiopurin-Methyltransferase	TPMT	Exone 5, 7 und 10	TPMT-Defizienz
O UDP-Glycosyltransferase	UGT1A1	Polymorphismus TA-Repeat	M. Meulengracht, Irinotecan-Toxizität
O Familiäre Fiebersyndrome	MEFV, MVK, NLRP3, TNFRSF1	NGS-Panel (auf Wunsch Einzelgenanalyse)	FMF, MKD, FCAS/MWS/CINCA, TRAPS
O weitere genetische Parameter nach Rücksprache:			
HLA-Immungenetik	Untersuchung	Nachzuweisende Allele ggf. hier eintragen	Fragestellung (Beispiele)
O HLA-A	Exone 2, 3, 4		
O HLA-A*02:01	Exone 2, 3, 4		Tebentafusp / uveales Melanom
O HLA-A*29	Exone 2, 3, 4		Birdshot-Chorioretinopathie
O HLA-B	Exone 2, 3, 4		
O HLA-B*27	PCR-Schnelltest		M. Bechterew, seronegative Spondylarthropathien
O HLA-B*51	Exone 2, 3, 4		M. Behcet
O HLA-B*57:01	Exone 2, 3, 4		Abacavir-Toxizität
O HLA-DR	Exon 2		
O HLA-DRB1*15:01	Exon 2		Narkolepsie
O HLA-DQ	Exon 2, 3		
O HLA-DQB1*06:02	Exon 2, 3		Narkolepsie
O HLA-DQ2/DQ8	Exon 2, 3	DQB1*02:01, *02:02, *03:02	Zöliakie

Einverständniserklärung für genetische Untersuchungen

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

Einverständniserklärung für genetische Untersuchungen

Ich bin über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung gemäß GenDG ausführlich aufgeklärt worden und erkläre mich einverstanden mit der Durchführung der von meinem Arzt / meiner Ärztin vorgeschlagenen genetischen Untersuchung zur

Abklärung folgender Erkrankung: _____

Ich möchte über das Ergebnis informiert werden	<input type="radio"/> Ja	<input type="radio"/> Nein
Ich möchte über evtl. gewonnene Zufallsbefunde im Zusammenhang mit der Grunderkrankung informiert werden	<input type="radio"/> Ja	<input type="radio"/> Nein
Ich bin mit der evtl. erforderlichen Weiterleitung von Probenmaterial an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor einverstanden	<input type="radio"/> Ja	<input type="radio"/> Nein
Ich bin damit einverstanden, dass das Probenmaterial für eine ggf. erforderliche Überprüfung des Ergebnisses, weitere Analysen, zur Qualitätssicherung und zu wissenschaftlichen Zwecken aufbewahrt wird	<input type="radio"/> Ja	<input type="radio"/> Nein
Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die gesetzlich festgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden	<input type="radio"/> Ja	<input type="radio"/> Nein
Ich bin mit der Verwendung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern einverstanden	<input type="radio"/> Ja	<input type="radio"/> Nein

Ein Nichtankreuzen wird wie nein gewertet. Jeder Punkt der Einwilligungserklärung kann von mir jederzeit widerrufen werden. Mein Recht auf Nichtwissen nach GenDG §9(2)5 habe ich zur Kenntnis genommen.

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

Ort, Datum

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

Unterschrift verantwortliche(r) Ärztin / Arzt

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

Unterschrift Patient(in) / Sorgeberechtigte (r)