

22.11 Neurogenetik

| | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------|
| 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 | Pathogene Variante |
|--------------|-----|--------------------|

| EDTA 2,7 ml | |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Erkrankung | Anforderung |
| Chorea Huntington | <input type="checkbox"/> Huntingtin (<i>HTT</i>) |
| Spino-bulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy | <input type="checkbox"/> Androgenrezeptor (<i>AR</i>) |
| Transthyretin Amyloidose | <input type="checkbox"/> Transthyretin (<i>TTR</i>) |
| Amyotrophe Lateralsklerose | <input type="checkbox"/> Superoxide Dismutase 1 (<i>SOD1</i>) # <input type="checkbox"/> NGS-Panel*# |
| 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* |
| Leukenzephalopathie | <input type="checkbox"/> NGS-Panel (<i>ABCD1, ARSA, CSF1R, COL4A1, DARS2, GALC, GFAP, HTRA1, MLC1, NOTCH3</i>) # |
| Epilepsie | <input type="checkbox"/> NGS-Panel (<i>PRRT2, SLC2A1, SCN1A, TSC1, TSC2</i>) # |
| Demenz | <input type="checkbox"/> NGS-Panel* |
| Episodische Ataxie | <input type="checkbox"/> NGS-Panel (<i>CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SLC1A3</i>) |
| Familiäre hemiplegische Migräne | <input type="checkbox"/> NGS-Panel (<i>ATP1A2, CACNA1A, 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* |
| Bewegungsstörungen: Parkinson/Dystonie | <input type="checkbox"/> NGS-Panel* |
| Sonstige | |
| *Genliste (https://www.ukm.de/ukm-labor) 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, Frontotemporaldeemenz | <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>) | |
| Sonstige | | |

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)