



Versandadresse:
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Abteilung III
Neurometabolisches Labor C02-210
Hoppe-Seyler-Str. 1
72076 Tübingen

Intern:

Probennummer
____/____/____
Eingangsdatum

**Universitätsklinik für Kinder- und
Jugendmedizin**

Abt. Kinderheilkunde III
Prof. Dr. Hendrik Rosewich
Ärztlicher Direktor
Hoppe-Seyler-Str. 1
72076 Tübingen

Neurometabolisches Labor
Wacker, Knauer, Peuker

Telefon: 07071/29 84717
07071/29 81323
Fax: 07071/29 25273
madeleine.wacker@med.uni-tuebingen.de

Einsender (inkl. Station, Fax-, und Telefonnummer für Rückfragen):

Patientendaten:

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: ____/____/____

Geschlecht: m w

Kostenträger: _____

Privat-Patient: nein ja

ANFORDERUNGS- SCHEIN NEUROMETABOLISCHES LABOR
--

ANFORDERUNG:

Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen und Versandinformationen (S.2) beachten:

Aus EDTA-Blut (*für pränatale Diagnostik aus Amnionzellen):	
<input type="checkbox"/> Arylsulfatase A (ARSA)*, §	→ bei Metachromatischer Leukodystrophie
<input type="checkbox"/> β -Galaktosidase (β -Gal)*	→ bei GM1-Gangliosidose, Galaktosialidose
<input type="checkbox"/> β -Hexosaminidase A (Hex A)*	→ bei GM2-Gangliosidose Variante B; M. Tay-Sachs
<input type="checkbox"/> Gesamt- β -Hexosaminidase (Ges. Hex)*	→ bei GM2-Gangliosidose, Variante O; M. Sandhoff
<input type="checkbox"/> Cerebrosid- β -Galaktosidase (CBGal)*, §	→ bei Morbus Krabbe
<input type="checkbox"/> Cerebrosid- β -Glucosidase (CBGlu) ^{#, §}	→ bei Morbus Gaucher
<input type="checkbox"/> α -Galaktosidase (α -Gal)	→ bei Morbus Fabry
<input type="checkbox"/> Lysosomale saure Lipase (LAL)	→ bei Saurer Lipase Defizienz / Wolman Disease / CESD
<input type="checkbox"/> Chitotriosidase (Chito)	→ Suchtest f. Speichererkrankungen mit Organvergrößerung
Aus Sammelurin:	
<input type="checkbox"/> Sulfatide im Urin	→ bei Metachromatischer Leukodystrophie / Aktivator-mangel
Aus Fibroblasten:	
<input type="checkbox"/> Sphingomyelinase ^{#, §}	→ bei Morbus Niemann-Pick Typ A, B (nicht C)
<input type="checkbox"/> Filipin-Test ^{#, §}	→ bei Morbus Niemann-Pick Typ C
<input type="checkbox"/> Sialidase	→ bei Mucopolipidose I / Sialidose
# zusätzliche Beurteilung des Knochenmarkausstrich (ungefärbt)	<input type="checkbox"/>
§ zusätzliche DNA-Asservierung → bei positivem Befund: Weitergabe der Probe und Vermittlung an das Institut für Medizinische Genetik und angewandte Genomik	<input type="checkbox"/>

Patientenname

Probennummer

INFORMATIONEN ZUM VERSAND:

EDTA-Blut (5 – 7 ml) bitte ungekühlt am besten per Express verschicken.
Aus Haltbarkeitsgründen müssen die Proben bis Freitag (bis 10 Uhr) im Labor eingetroffen sein. Versenden Sie die Proben sofort nach der Abnahme, deklariert als Medizinisches Untersuchungsmaterial.

24 h-Sammelurin (10 – 15 ml) sofort gekühlt oder eingefroren verschicken.

Hautbiopsien zur Anzucht von Fibroblasten in steriler Kochsalzlösung (möglichst gekühlt, aber nicht eingefroren) nach telefonischer Anmeldung per Express versenden.

Fibroblasten (2 kleine volle Flasche) bei Raumtemperatur nach telefonischer Anmeldung per Express versenden.

Amnionzellen für pränatale Enzymbestimmungen bitte erst nach Rücksprache mit dem Labor versenden. Es werden 2 kleine volle Flaschen Untersuchungsmaterial und 2 Kontrollflaschen aus demselben Labor benötigt.

KLINISCHE INFORMATIONEN ZUM PATIENTEN / VERDACHTSDIAGNOSE / FRAGESTELLUNG:

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Verlust erworbener Fähigkeiten | <input type="checkbox"/> Mikrozephalie |
| <input type="checkbox"/> Spastische Bewegungsstörung | <input type="checkbox"/> Makrozephalie |
| <input type="checkbox"/> Hypotonie | <input type="checkbox"/> Dysplasiezeichen |
| <input type="checkbox"/> Schwäche | <input type="checkbox"/> Cerebrale Krampfanfälle |
| <input type="checkbox"/> Ataxie | <input type="checkbox"/> Gedeihstörung |
| <input type="checkbox"/> Sehstörung | <input type="checkbox"/> Liquoreiweißerhöhung |
| <input type="checkbox"/> Augenhintergrundveränderungen | <input type="checkbox"/> Erniedrigte NLG |
| <input type="checkbox"/> Hepatomegalie | <input type="checkbox"/> Splenomegalie |
| <input type="checkbox"/> MRT-Veränderungen der weißen Substanz | |
| <input type="checkbox"/> Sonstiges (Text oder Arztbrief beifügen) / Bemerkungen | |

Datum

Name Anfordernde(r) Arzt / Ärztin

Unterschrift



PATIENTENETIKETT

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Abteilung III
Neurometabolisches Labor
Hoppe-Seyler-Str. 1 · 72076 Tübingen

EINWILLIGUNG IN EINE BIOCHEMISCHE UNTERSUCHUNG

deren Ergebnis auf eine spezifische genetische Erkrankung hinweisen kann, die damit unter das Gendiagnostikgesetz fällt.

Die **vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung** des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters ist **unbedingte Voraussetzung** für die Durchführung der genetischen Untersuchung.

Klinische Symptomatik / Verdachtsdiagnose / Indikation / Fragestellung:

Bitte nicht zutreffendes streichen:

Ich stimme der erforderlichen Entnahme von Probenmaterial und den genetischen Untersuchungen bezogen auf o.g. Fragestellung zu.

Sofern erforderlich, bin ich mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages an ein spezialisiertes Labor einverstanden.

Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird. Dazu überlasse ich das Material der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Tübingen.

Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und- Unterlagen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.

Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und für spätere neue Diagnosemöglichkeiten einverstanden.

Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern genutzt werden.

Ich bin mit der Weitergabe des Befundes an mit- und nachbehandelnde Ärzte einverstanden.

Ergänzungen:

Ich wurde von meinem behandelnden Arzt in einem persönlichen Gespräch über die Bedeutung und Tragweite der Diagnostik und insbesondere über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung aufgeklärt. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit. Diese Einwilligung kann ich jederzeit vollständig oder in Teilen widerrufen.

Tübingen,
Datum

.....
Unterschrift Patient / in /gesetzlicher Vertreter

.....
Unterschrift aufklärender Arzt

Probeneinsendung an:
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Abt. III · Neurometabolisches Labor C2-210
Hoppe-Seyler-Str. 1
72076 Tübingen

Neurometabolisches Labor:
Tel.: 07071 29-84717
Tel.: 07071 29-81323
Fax: 07071 29-25273

1. Seite zur Weiterleitung mit Untersuchungsauftrag an das Neurometabolische Labor
2. Seite zum Verbleib in der Patientenakte
3. Seite zur Weiterleitung an den Patienten



PATIENTENETIKETT

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Abteilung III
Neurometabolisches Labor
Hoppe-Seyler-Str. 1 · 72076 Tübingen

EINWILLIGUNG IN EINE BIOCHEMISCHE UNTERSUCHUNG

deren Ergebnis auf eine spezifische genetische Erkrankung hinweisen kann, die damit unter das Gendiagnostikgesetz fällt.

Die **vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung** des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters ist **unbedingte Voraussetzung** für die Durchführung der genetischen Untersuchung.

Klinische Symptomatik / Verdachtsdiagnose / Indikation / Fragestellung:

Bitte **nicht zutreffendes** streichen:

Ich stimme der erforderlichen Entnahme von Probenmaterial und den genetischen Untersuchungen bezogen auf o.g. Fragestellung zu.

Sofern erforderlich, bin ich mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages an ein spezialisiertes Labor einverstanden.

Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird. Dazu überlasse ich das Material der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Tübingen.

Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und- Unterlagen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.

Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und für spätere neue Diagnosemöglichkeiten einverstanden.

Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern genutzt werden.

Ich bin mit der Weitergabe des Befundes an mit- und nachbehandelnde Ärzte einverstanden.

Ergänzungen:

Ich wurde von meinem behandelnden Arzt in einem persönlichen Gespräch über die Bedeutung und Tragweite der Diagnostik und insbesondere über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung aufgeklärt. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit. Diese Einwilligung kann ich jederzeit vollständig oder in Teilen widerrufen.

Tübingen,
Datum

.....
Unterschrift Patient / in /gesetzlicher Vertreter

.....
Unterschrift aufklärender Arzt

Probeneinsendung an:
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Abt. III · Neurometabolisches Labor C2-210
Hoppe-Seyler-Str. 1
72076 Tübingen

Neurometabolisches Labor:
Tel.: 07071 29-84717
Tel.: 07071 29-81323
Fax: 07071 29-25273