


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. Andreas Neu
Komm. Ärztlicher Direktor
Hoppe-Seyler-Str. 1
72076 Tübingen

Neurometabolisches Labor

Merkel, Pechan, Knauer, Santhanakumaran
Tel.: 07071 / 29 84717
07071/ 29 81323
Fax: 07071 / 29 25273
Vidiyaah.Santhanakumaran@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** 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, MPS Typ IV B |
| <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 (C β Gal)*, § | → bei Morbus Krabbe |
| <input type="checkbox"/> Cerebrosid- β -Glucosidase (C β Glu)#, § | → 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 / Aktivatormangel |
|--|---|

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)

 § zusätzliche DNA-Asservierung → bei positivem Befund: Weitergabe der Probe und Vermittlung

 an das Institut für Medizinische Genetik und angewandte Genomik

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 Anzuchtung 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

Patientenaufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

- zum Verbleib beim Patienten -

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) weisen ausdrücklich darauf hin, dass das Gendiagnostikgesetz (GenDG) für alle genetischen Analysen gemäß GenDG eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten voraussetzt.

Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. Bitte lesen sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Ihnen (oder einer Person, für die Sie Sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um folgende Diagnose / Fragestellung abzuklären:

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analyse hat, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen haben können.

Eine genetische Analyse hat zum Ziel,

- die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Chromosomenanalyse bzw. molekularzytogenetischer Analyse,
- die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array-Analyse oder
- die Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse)

auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung / Störung sind.

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5ml, bei Kindern oft weniger). Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. Manchmal kann im Bereich der Einstichstelle eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o. a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme für Sie und ggf. für das von Ihnen erwartete Kind aufgeklärt.

Bei einer genetischen Analyse werden

- entweder bei einem konkreten Verdacht gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. mittels molekularzytogenetischer, molekulargenetischer oder Genproduktanalyse)
- oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. mittels Chromosomenanalyse, DNA-Array, Genomsequenzierung) untersucht.

Bedeutung der Ergebnisse

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z. B. Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen vorliegen. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung für eine Krankheit lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. In diesem Fall werden wir versuchen, eine **Wahrscheinlichkeit** für das Auftreten der o. g. Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen bzw. Ihren Angehörigen abzuschätzen. Manchmal werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch (mit-)bedingten Erkrankungsursachen ist nicht möglich. Es ist auch nicht möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) durch genetische Analysen auszuschließen.

Prinzipiell können bei allen Untersuchungstechniken Ergebnisse auftreten, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. **Zufallsbefunde**). Insbesondere bei den Übersichtsmethoden wie Array-Analysen und Genomsequenzierungen können Zufallsbefunde auftreten, welche auf (Ihnen möglicherweise noch nicht bewusste) erhöhte Risiken für eventuell schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen hinweisen. Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob bzw. unter welchen Umständen Sie über derartige Zufallsbefunde informiert werden möchten. Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollte der Befund einer genetischen Analyse zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, teilen wir dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unver-

Widerrufsbelehrung

Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.



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:

Neurometabolisches Labor

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:

Patientenakte

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:

Patient

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