

BLUTPROBEN FÜR DIE MOLEKULARGENETISCHE ANALYSE VON ERBKRAKHEITEN

Sehr geehrte Kolleginnen und Kollegen,

Blutprobe:

Für die Untersuchung sind 10ml EDTA-Blut (bitte kein Heparin- oder Zitratblut) von einer Person notwendig. Bei kleineren Kindern reicht ein 5-10ml Röhrchen, bei Säuglingen auch weniger (ca. 2-3 ml).

Bitte nach Abnahme die Proben gut mischen und mit der Post an die untenstehende Adresse senden. Die Proben müssen nicht gekühlt oder gefroren sein. Bei der Verpackung bitte auf guten Schutz und Beschriftung der Röhrchen achten.

Klinische Informationen und Bilder des Patienten sowie ein Stammbaum werden uns die Untersuchungen und Beurteilungen erleichtern.

Mutationsanalyse:

Damit die teure Analyse direkt mit der Krankenkasse abgerechnet werden kann, bitten wir Sie, uns zusammen mit dem Blut einen Laborschein vom behandelnden niedergelassenen Arzt zuzuschicken. Die Mutationsanalyse wird das Budget des niedergelassenen Arztes nicht belasten, wenn auf dem Laborschein die **Ausschlussziffer 32010** vermerkt ist.

Bitte benachrichtigen Sie uns per e-mail (s.o.), Telefon 0761/ 270-66140 oder Fax 0761-67910 und in sehr dringenden Fällen über Telefon 0761/ 270-69920, wenn eine Probe unterwegs ist, um Transportkomplikationen zu vermeiden.

Versand-Adresse: Universitäts-Klinik für Dermatologie & Venerologie
z.Hd. Frau Prof. Dr. C. Has
Hauptstr.7
D-79104 Freiburg

Vielen Dank für Ihre Kooperation.

Auftrag zur molekulargenetischen Analyse

Bitte diesen Begleitzettel zusammen mit dem Untersuchungsmaterial schicken an die

Klinik für Dermatologie & Venerologie
z.Hd. Frau Prof. Has
Hauptstr. 7
D-79104 Freiburg

Kostenträger:	
<input type="checkbox"/> GKV-Patient/-in: Bitte <u>Laborschein</u> (weiß) mit der Ausschlussziffer 32010 beilegen.	
<input type="checkbox"/> GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik bei GKV-Patienten, von denen kein Laborschein eines niedergelassenen Arztes vorliegt.	
<input type="checkbox"/> Selbstzahler, ambulant (GÖÄ-Rechnung an Patienten)	Wir empfehlen die Klärung der Kostenübernahme durch die Krankenkasse.
<input type="checkbox"/> Selbstzahler, stationär (GÖÄ-Rechnung an Patienten)	
Untersuchungsauftrag (bitte ankreuzen)	
Erkrankung	Gen / Gene
<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa simplex	Mutationsdiagnostik im <i>KRT5</i> - und <i>KRT14</i> -Gen
<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa junctionalis (non-Herlitz)	Mutationsdiagnostik im <i>COL17A1</i> -Genen
<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa junctionalis mit Pylorusatresia	Mutationsdiagnostik in den $\alpha 6\beta 4$ Integrin Gene
<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa dystrophica	Mutationsdiagnostik im <i>COL7A1</i> -Gen
<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa junctionalis Herlitz	Mutationsdiagnostik im <i>LAMB3</i> -Gen
<input type="checkbox"/> Kindler-Syndrom	Mutationsdiagnostik im <i>FERMT1 (KIND1)</i> -Gen
<input type="checkbox"/> Acral Peeling Skin Syndrom (APSS)	Mutationsdiagnostik im <i>TGM5</i> -Gen
<input type="checkbox"/> Erythrokeratodermia variabilis, Greither-Erkrankung	Mutationsdiagnostik in den <i>GJB3, 4</i> -Genen
<input type="checkbox"/> KID-Syndrom (autosomal dominant)	Mutationsdiagnostik im <i>GJB2 (Cx26)</i> -Gen
Patient: <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich	ggf. Patientenaufkleber
Name, Vorname	
Geburtsname	
Geburtsdatum	
PLZ Wohnort	
Straße	
Krankenkasse	

Indikation und ergänzende Informationen

Familienanamnese, klinischer Kurzbericht, Vorbefunde, ggf. Angaben zu einer bestehenden Schwangerschaft, zu Eltern, Geschwistern, Fehl- und Totgeburten, Stammbaum (siehe Anlage); ggf. Angaben auf einem zusätzlichen Blatt. Nach Möglichkeit sind klinische Fotos erbeten.

In der Familie wurden bereits molekulargenetische Untersuchungen durchgeführt:

Name der Familie bzw. des Indexpatienten:.....

Wann und wo?

Proben von weiteren Familienmitgliedern liegen bei (bitte Überweisung für jede Probe mitschicken):

Name, Vorname	Geburtsdatum	Verwandtschaft	Herkunftsland	erkrankt?

Einsender Arzt)

Name, Vorname	
Straße	
PLZ, Ort	
Tel	
Fax	
e-mail	
Datum	Unterschrift

Einverständniserklärung des Patienten / der Patientin/ des gesetzlichen Vertreters

Bitte für jede Probe zur molekulargenetischen Analyse die unterschriebene Einverständniserklärung des Patienten (siehe nächste Seite) mitschicken.

Ohne die unterschriebene Einverständniserklärung kann die Analyse nicht durchgeführt werden.

Information und Einverständniserklärung zur molekulargenetischen Untersuchung (DNA-, Gendiagnostik)

Name, Vorname der zu untersuchenden Person _____

Geboren am: _____

Erkrankung: _____

Gene bzw. Untersuchung: _____

Zweck der Untersuchung:

1. Bei der genannten Person soll nach der der bestehenden Erkrankung zugrunde liegenden genetischen Veränderung gesucht werden.

Ja Nein

2. Bei der genannten Person soll nach einer in der Familie bekannten genetischen Veränderung gesucht werden. (Falls ja, diese unbedingt angeben)

Ja Nein Veränderung: _____ Gen: _____

3. Die genannte Person soll auf eine Anlageträgerschaft für die bezeichnete Erkrankung untersucht werden.

Ja Nein

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass von mir/ meinem Kind entnommenes Blut und/oder aufbewahrtes Gewebe zum Zwecke der genetischen Untersuchung gelagert und auf genetische Veränderungen (Mutationen) **bezogen auf oben genannte Diagnose in den genannten Genen/ mit der genannten Methode untersucht** wird. Hiermit erkläre ich gleichzeitig, dass ich über Ablauf, gesundheitliche Risiken und die Möglichkeiten und Grenzen der angeforderten Untersuchung aufgeklärt worden bin. Die sich für mich aus den Ergebnissen der genetischen Untersuchung ergebenden Konsequenzen wurden ausführlich erörtert.

Ja Nein

Untersuchungsmaterial/ Probe:

Nach dem Gendiagnostikgesetz ist eine Probe nach Abschluss der Untersuchung zu vernichten. Wir bieten an, die Probe bis zum Aufbrauchen bzw. Verfall der DNA aufzubewahren, um ggf. weitere Untersuchungen zu ermöglichen. Hierfür benötigen wir Ihr Einverständnis.

Ich bin damit einverstanden, dass verbleibendes Probenmaterial für eine spätere Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und Nachforderungen durch meinen Arzt bis auf Widerruf aufbewahrt werden kann (§950 BGB).

Ja Nein

Mit der anonymen Verwendung des Untersuchungsmaterials und der Daten für wissenschaftliche Zwecke bin ich einverstanden

Ja Nein

Mitteilung der Ergebnisse:

Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Sie werden nur mit meiner Zustimmung an Familienangehörige und deren behandelnde Ärzte, nicht aber an Dritte weitergegeben. Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit widerrufen.

Die Ergebnisse dürfen an folgende Personen, aber nicht an Dritte weitergegeben werden:

Ja Nein Die untersuchte Person bzw. gesetzliche Vertreter

Ja Nein Die untersuchte Person bzw. gesetzliche Vertreter und deren behandelnde Ärzte

Ja Nein Familienangehörige und deren behandelnde Ärzte

Ja Nein Mit einer Aufbewahrung der Angaben und Ergebnisse über einen längeren Zeitraum als die gesetzlich vorgeschriebenen 10 Jahre bin ich einverstanden

Ort, Datum

Name, Vorname Patient/ gesetzlicher Vertreter (Druckschrift)

Unterschrift

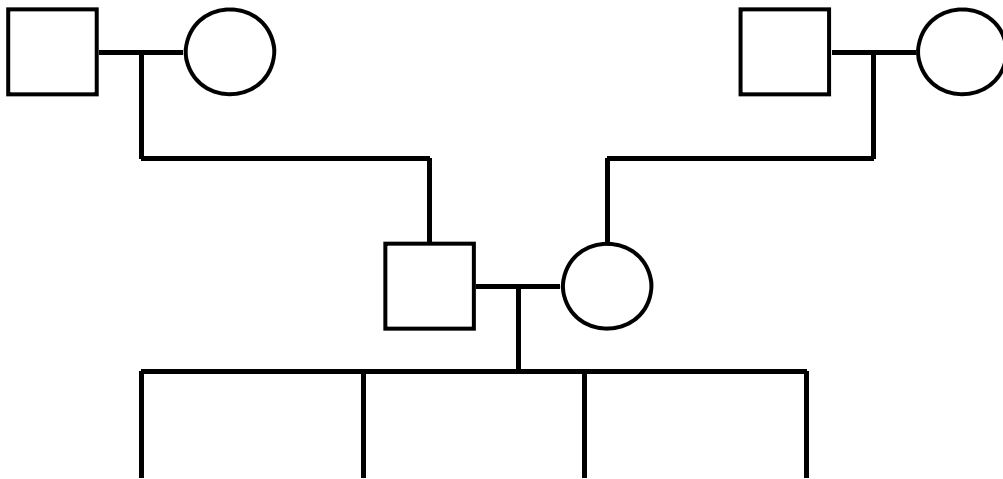
Name, Vorname Arzt (Druckschrift)

Unterschrift

Vorlage für die Zeichnung des Stammbaums*

Datum: _____

Familie: _____



Bitte den Stammbaum der Familie ausfüllen mit Vor- u. Nachnamen und Geburtsdatum.

Legende:

- männlich, gesund
- männlich, erkrankt
- weiblich, gesund
- weiblich, erkrankt
- Fehlg Geburt
- Proband/Indexpatient

*Ein präziser Stammbaum erleichtert die Diagnostik. Bitte möglichst genaue Angaben.