



**Humangenetik**

Dr. med. Imma Rost  
Dr. med. Sandra Wilson

**Laboratoriumsmedizin**

Dr. med. Leon Holzscheiter  
Dr. med. Hanns-Georg Klein

**Transfusionsmedizin**

Dr. med. Kaimo Hirv  
Dr. med. Leon Holzscheiter

**Pathologie**

Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak  
PD Dr. med. Marcus Kremer

**Mikrobiologie / Virologie**

Dr. med. Hartmut Campe  
Dr. med. Leon Holzscheiter

**Cystische Fibrose [E84.9]**

Name, Vorname (Pat.) \_\_\_\_\_  
Geburtsdatum: \_\_\_\_\_ Geschlecht:  m  w  
Straße: \_\_\_\_\_  
PLZ, Wohnort: \_\_\_\_\_  
Telefon: \_\_\_\_\_

**Angaben zum Kostenträger**

Versichertenstatus  GKV (Kasse)  PKV (privat)  Selbstzahler  
Aufnahmeart  ambulant  stationär  § 116b

**Gesetzlich versicherte Patienten**

Dieses Formular ist als Untersuchungsauftrag nur in Verbindung mit einem vollständig ausgefüllten **Laborschein 10** (Angabe von Diagnose/ICD 10, gewünschte Untersuchung) und unterschriebener **Einwilligung** gültig!

**Privatpatienten/Selbstzahler**

Formular als Untersuchungsauftrag mit unterschriebener **Einwilligung ausreichend**.  
Rechnung an  Klinik  Patient  Einsender

**Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht**

- Stufe I: *CFTR*-Mutation F508del (Regelleistung nur für Privatversicherte)
- Stufe II: Analyse der 37 häufigsten Mutationen im *CFTR*-Gen (inkl. *CFTR* dele2,3 (21kb))
- Stufe III: Komplettssequenzierung des *CFTR*-Gens
- Stufe IV: Deletions-/Duplikationsdiagnostik im *CFTR*-Gen

**Verantwortliche Ärztliche Person (GenDG)**

Stempel, Telefon- und Faxnummer, Unterschrift

**Untersuchungsmaterial (Art, Menge, ggf. Entnahmezeitpunkt)**

**Hinweis:** Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

**Weitere Befundempfänger (nur mit schriftlicher Einwilligung des Patienten, s. Rücks.)**

**Organsystem**

- Atemwege**
  - Chronischer Husten mit zähflüssigem Auswurf, rezidivierende Bronchialinfekte, Bronchiektasen, obstruktives Emphysem
  - Abnehmende Belastbarkeit u. a. durch allergische Reaktion der Lunge gegen Schimmelpilze
  - Pulmonale Hypertonie, respiratorische Insuffizienz, Pneumothorax
- Stoffwechsel**
  - Verdauungsstörungen (Maldigestionssyndrom)
  - Fettiger, massiger, übelriechender Stuhl
  - Gestörte Nahrungsaufnahme (u. a. Fett, Eiweiss, Vitamine, Eisen)
  - Gewichtsabnahme, Gedeihstörung
  - Diabetische Stoffwechsellaage (Diabetes mellitus bei Pankreasbeteiligung)
  - Müdigkeit ohne Entzündungszeichen
- Gastrointestinaltrakt**
  - Mekoniumileus, Darmprolaps, evtl. schon bei der Geburt (Häufigkeit ca. 16%)
  - Darmvorfall (DIOS = distales, intestinales Obstruktionsyndrom; Häufigkeit ca. 20%)
  - Chronische Bauchschmerzen
- Exokrine Drüsen**
  - Salzverlust-Syndrom (bei Säuglingen besonders in den Sommermonaten)
- Leber und Gallenwege**
  - Störungen der exokrinen Leberfunktion (evtl. mit Gerinnungsstörungen)
  - Neigung zu Gallensteinen
  - Portale Hypertension mit Ösophagusvarizen
  - Biliäre Zirrhose (Häufigkeit ca. 10%)
- Nase und Nebenhöhlen**
  - Nasenpolypen mit Behinderung der Nasenatmung, Schnarchen, Kopfschmerzen und Konzentrationsstörungen am Tage
  - Chronische Sinusitis
- Fortpflanzungsorgane**
  - Weibliche Patientinnen: Fertilität vermindert
  - Männliche Patienten: Infertilität (s. auch CBAVD)

**Hinweis:** Die Ausprägung der Erkrankung kann aufgrund der variablen Penetranz und phänotypischen Expression individuell sehr unterschiedlich sein. Es können nur einzelne Organe in Mitleidenschaft gezogen sein (monosymptomatische CF), der Schweregrad der Organmanifestationen kann stark variieren.

**Labor:**

Immunreaktives Trypsin (IRT)	<input type="checkbox"/> erhöht	<input type="checkbox"/> normal	<input type="checkbox"/> erniedrigt
Pankreas-assoziiertes Protein (PAP)	<input type="checkbox"/> erhöht	<input type="checkbox"/> normal	<input type="checkbox"/> erniedrigt
Schweißtest (Chloridgehalt)	<input type="checkbox"/> 30-59 mmol/L	<input type="checkbox"/> ≥ 60 mmol/L	
Pankreaselastase im Stuhl	<input type="checkbox"/> <100 µg/g	<input type="checkbox"/> 100-200 µg/g	

**Untersuchungsmaterial:** 1 ml EDTA-Blut (beschriftet mit Name, Vorname, Geburtsdatum)



Molekulare Neuro-, Stoffwechsellagen  
Pharmakogenetik / Nahrungsmittel  
Abstammungsanalyse / Forensik  
Zytogenetik / Pränatal / Postnatal  
Reproduktionsgenetik / PKD/PID  
Molekulare Onkologie / Pathologie  
Immunogenetik / Immundefekte  
Immunbiologie / Klinische Chemie  
Molekulare Mikrobiologie / Virologie



**Genetische Beratung**

Dr. med. Imma Rost (Ltg.)  
 Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen

Dr. med. Sandra Wilson  
 Dr. med. Dagmar Wahl

**Molekulargenetik:**

Dr. rer. nat. Christoph Marschall  
 Dr. rer. nat. Karin Mayer

**Symbole**

<b>weiblich</b>	<b>männlich</b>
nicht betroffen	nicht betroffen
betroffen	betroffen
verstorben	verstorben
Überträger	Überträger
Geschlecht nicht festgestellt	Schwangerschaft
Spontanabort	Schwangerschaftsabbruch
Eineiige Zwillinge	Zweieiige Zwillinge
Indexpatient	Infertilität

**Klinische Angaben / Stammbaum** (bitte verwenden Sie die nebenstehenden Symbole)

**Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)**

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

das GenDG fordert für alle genetischen Untersuchungen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung** sowie vor prädiktiven (bei Gesunden) und vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine **genetische Beratung**. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) empfehlen, die nachstehenden Sachverhalte im Rahmen der Einwilligung zu klären. **Bitte lesen Sie die Einwilligungserklärung sorgfältig durch** und nehmen Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen wollen.

**Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich**

- von meinem behandelnden Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung gemäß GenDG aufgeklärt wurde,
- ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu besprechen,
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (Blut, Gewebe, bei Pränataldiagnostik Chorionzotten bzw. Fruchtwasser) einverstanden bin,
- mit der Durchführung der **genetischen Untersuchung** zur Klärung der in Frage stehenden **Erkrankung/Störung/Verdachtsdiagnose(n)**

\_\_\_\_\_ einverstanden bin,  
 Untersuchung / Verdachtsdiagnose

- im Zusammenhang mit der o.g. Indikation - falls erforderlich - mit einer parallelen Untersuchung mehrerer Gene mittels „Next Gen Sequencing“ einverstanden bin,
- mit der Aufbewahrung des verbleibenden **Probenmaterials** nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe,
- mein **Probenmaterial** und ggf. die DNA-Sequenzinformation anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle,
- keine Einwände gegen eine Veröffentlichung der Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Publikationen habe,
- der Aufbewahrung der **Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich vorgeschriebene Dauer von 10 Jahren hinaus zustimme, jedoch keinen Anspruch darauf erhebe,
- der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrags oder Teilen davon - falls erforderlich - an ein medizinisches Kooperationslabor zustimme,
- damit einverstanden bin, dass die Befunde der Untersuchung(en) auch an weitere, nachfolgend benannte Ärzte geschickt werden:

Frau/Herrn Dr. med. \_\_\_\_\_  
 Name Plz / Ort Straße

**Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass**

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann,
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- mir nur die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in Rechnung gestellt werden,
- ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (**Recht auf Nichtwissen**),
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden.

\_\_\_\_\_  
 Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
 Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter

\_\_\_\_\_  
 Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person

