



Humangenetik

Dr. med. Imma Rost
Dr. med. Hanns-Georg Klein

Laboratoriumsmedizin

Dr. med. Hanns-Georg Klein
Dr. med. Kaimo Hirv (komm.)

Transfusionsmedizin

Dr. med. Kaimo Hirv
Dr. med. H.-G. Klein (komm.)

Pathologie

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

Mikrobiologie / Virologie

Dr. med. Hartmut Campe
Dr. med. Hanns-Georg Klein

Tuberöse Sklerose Complex (TSC)

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

Kostenträger (bitte unbedingt angeben)

GKV (gesetzlich versichert)
Humangenetik: Laborschein 10 mit Diagnose/ICD 10, gewünschte Untersuchung und unterschriebene Einwilligung gem. GenDG erforderlich.
Pathologie: Überweisungsschein Muster 6, keine Einwilligung erforderlich.
 ambulant
 stationär*, Rechnung an Klinik stationär*, Rechnung an Einsender
 PKV* (privat versichert) ambulant stationär
 Selbstzahler* Rechnung an Patient Rechnung an Einsender[§]
 *Zur vorherigen Abklärung der Kostenübernahme durch den Kostenträger erstellen wir gerne eine Kosteninformation nach GOÄ (ggf. bitte ankreuzen), § in Ausnahmefällen

Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht

Mutationssuche *TSC1-/TSC2*-Gen
 Deep Sequencing *TSC1-/TSC2*-Gen (bei Verdacht auf Mosaik)

Verantwortliche Ärztliche Person (GenDG)

Stempel, Telefon- und Faxnummer, Unterschrift

Untersuchungsmaterial (Art, Menge, ggf. Entnahmezeitpunkt)

1 ml EDTA-Blut Sonstiges:

Hinweis: Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

Weitere Befundempfänger (nur mit schriftlicher Einwilligung, siehe Rückseite)

Diagnostische Kriterien für Tuberöse Sklerose Complex:

[Northrup and Krueger, Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria Update: Recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference, Pediatric Neurology 49: 243-254 (2013)]

A: Genetische diagnostische Kriterien

Der Nachweis einer pathogenen *TSC1*- oder *TSC2*-Mutation in DNA aus Normalgewebe sichert die Diagnose Tuberöse Sklerose Complex (TSC) unabhängig von der klinischen Diagnose.

- Pathogene Mutationen: - inaktivieren die Funktion der *TSC1*- oder *TSC2*-Proteine
(Nonsense-Mutationen, frame shift-Mutationen, Missense-Mutationen mit nachgewiesenem funktionellen Effekt)
- verhindern die Proteinsynthese (größere genomische Deletionen)

TSC1- oder *TSC2*-Varianten unklarer Pathogenität können die Diagnose TSC nicht sichern. Ein unauffälliger genetischer Befund schließt die Diagnose TSC nicht aus

B: Klinische diagnostische Kriterien

Organsystem	Hauptkriterien	Nebenkriterien
Haut	<input type="checkbox"/> ≥ 3 hypomelanotische Flecken (>5mm) <input type="checkbox"/> ≥ 3 faziale Angiofibrome oder fibröse Stimplaque <input type="checkbox"/> ≥ 2 Nagelfibrome <input type="checkbox"/> Chagrin-Haut	<input type="checkbox"/> Konfetti-Flecken der Haut
Zähne/Mundhöhle		<input type="checkbox"/> > 3 Zahnschmelzdefekte (enamel pits) <input type="checkbox"/> ≥ 2 Zahnfleischfibrome
ZNS	<input type="checkbox"/> Kortikale Dysplasie (1) <input type="checkbox"/> Subependymale Gliaknoten <input type="checkbox"/> Subependymales Riesenzellastrozytom	
Herz	<input type="checkbox"/> Kardiale Rhabdomyome	
Augen	<input type="checkbox"/> Mehrere Hamartome der Netzhaut	<input type="checkbox"/> Unpigmentierter Fleck der Netzhaut
Lunge	<input type="checkbox"/> Lymphangioliomyomatose (LAM) (2)	
Nieren	<input type="checkbox"/> ≥ 2 Angiomyolipome (2)	<input type="checkbox"/> Mehrere Nierenzysten <input type="checkbox"/> Hamartome außerhalb der Niere

(1) beinhaltet Tubera der Hirnrinde und radiale Heterotopien in der weißen Hirnsubstanz.
(2) Das Vorhandensein der beiden Hauptkriterien pulmonale Lymphangioliomyomatose (LAM) und Angiomyolipome kann ohne weitere Kriterien die klinische Diagnose TSC nicht sichern.

TSC gesichert: 2 Hauptkriterien oder 1 Hauptkriterium und mindestens 2 Nebenkriterien
TSC möglich: 1 Hauptkriterium oder mindestens 2 Nebenkriterien



Molekulare Neuro- Stoffwechselfenetik
Pharmakogenetik Nurngenetik
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.) Prof. Dr. med. J.-U. Walther
Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen Dr. med. Dagmar Wahl

Molekulargenetik:

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

Symbole

weiblich	männlich
nicht betroffen	
betroffen	
verstorben	
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) - gilt nur für Untersuchungen zur Feststellung genetischer (erblicher) Eigenschaften

Das GenDG fordert für genetische 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, nachstehende Sachverhalte im Rahmen der Einwilligung zu klären. Bitte nehmen Sie 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 **Indikation/Diagnose/Verdacht** _____ einverstanden bin,
- mit der Auswertung zusätzlicher Gene der gleichen Indikationsgruppe im Rahmen der Forschung 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:

Dr(s). 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,
- ich die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in vollem Umfang übernehme,
- 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,
- bei **Duo/Trio/Quattro-Analysen** (große Panels, Exome, Genome) die Analyseergebnisse *nicht Betroffener* nur zur Validierung von Varianten des Indexpatienten dienen,
- in seltenen Fällen gesundheitsrelevante **Zusatzbefunde** auftreten können, die mit der ursprünglichen Indikation nicht in Zusammenhang stehen.

Wichtig: Mitteilung von Zusatzbefunden mit therapeutischer oder prophylaktischer Relevanz, die zufällig oder im Rahmen der Forschung gefunden wurden

Ja, ich wünsche die Mitteilung von Zusatzbefunden Nein, ich wünsche keine Mitteilung von Zusatzbefunden

Ort, Datum **X** _____ **X** _____
Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person

