



Humangenetik

Dr. med. Imma Rost
Dr. med. Konstanze Hörtnagel

Laboratoriumsmedizin

Dr. med. Kerstin Püllmann
Dr. med. Hanns-Georg Klein

Transfusionsmedizin

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

Pathologie

Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak
Prof. Dr. med. László Füzési

Mikrobiologie / Virologie

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

Cystische Fibrose [E84.9]

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

Stufe I: *CFTR*-Mutation F508del (Regelleistung nur für Privatversicherte)
 Stufe II: Analyse der 31 häufigsten Mutationen im *CFTR*-Gen (inkl. *CFTR* dele2,3 (21kb))
 Stufe III: Komplettssequenzierung und Deletions-/Duplikationsdiagnostik des *CFTR*-Gens
 Zieldiagnostik bei bekannter Mutation (Bitte Vorbefund beifügen)

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)



Genetische Beratung

Dr. med. Imma Rost (Ltg.) Prof. Dr. med. J.-U. Walther Dr. med. D. Wahl Dr. med. L. Peterson (Ä.i.WB)
 Dr. med. K. Hörtnagel Dr. (Univ. Verona) M. Cohen Dr. med. F. Maier (Ä.i.WB)

Molekulargenetik

Dr. Ch. Marschall
 Dr. K. Mayer

Symbole

weiblich	männlich
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) - 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 klinisch relevante **Zusatzbefunde** auftreten können, die nicht in Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, jedoch für mich und/oder meine Familienangehörigen eine Behandlungskonsequenz haben. Ich erhebe keinen Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden.

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 (keine Auswahl wird als "Nein" gewertet)

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