



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

Ehlers-Danlos-Syndrom

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

- EDS Typ I und II: Mutationssuche *COL5A1-/COL5A2*-Gen
- EDS Typ IV: Mutationssuche *COL3A1*-Gen
- EDS Typ VII A/B: Mutationssuche *COL1A1-/COL1A2*-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, siehe Rückseite)

Diagnostische Kriterien für Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) Typ I, II, IV und VII

[mod. nach Ehlers-Danlos Syndromes: Revised Nosology, Villefrance (1997), Beighton et al, Am J Med Genet (1998)]

Hauptkriterien	Typ I, II (klassischer Typ)	Typ IV (vaskulärer Typ)	Typ VII A/B (Arthrochalasis)
Organsystem			
Haut	<input type="checkbox"/> Hyperelastische Haut, <input type="checkbox"/> atrophe Narbenbildung (Zigarettenpapiernarben)	<input type="checkbox"/> Dünne, durchscheinende Haut im Bereich von Brustkorb und Abdomen	
Gefäßsystem		<input type="checkbox"/> Rupturen von Arterien, inneren Organen und Uterus <input type="checkbox"/> Hämatome	
Skelett	<input type="checkbox"/> Überstreckbare Gelenke		<input type="checkbox"/> Generalisierte Überstreckbarkeit der Gelenke <input type="checkbox"/> Gehäufte Gelenksluxationen <input type="checkbox"/> Kongenitale Hüftluxation
Sonstiges		<input type="checkbox"/> Charakteristische Fazies mit schmalen Lippen, gespannter Haut, schmaler Nase, prominenten Bulbi	

Nebenkriterien	Typ I, II (klassischer Typ)	Typ IV (vaskulärer Typ)	Typ VII A/B (Arthrochalasis)
Organsystem			
Haut	<input type="checkbox"/> Weiche, samtige Haut <input type="checkbox"/> Subkutane Sphäroide <input type="checkbox"/> Molluscoide Pseudotumore	<input type="checkbox"/> Akrogerie	<input type="checkbox"/> Extrem dehnbare Haut (Cutis laxa)
Gefäßsystem und Bindegewebe	<input type="checkbox"/> Hämatome <input type="checkbox"/> Zwerchfellhernie <input type="checkbox"/> Hämorrhoiden <input type="checkbox"/> Postoperative Hernien <input type="checkbox"/> Zervikale Insuffizienz	<input type="checkbox"/> Rupturen von Muskeln und Sehnen <input type="checkbox"/> Frühe Manifestation von Krampfadern <input type="checkbox"/> AV-Fisteln zwischen A. carotis und Sinus cavernosus	<input type="checkbox"/> Leicht verletzliches Gewebe mit veränderter Narbenbildung <input type="checkbox"/> Hämatome
Skelett und Bewegungsapparat	<input type="checkbox"/> Verstauchungen <input type="checkbox"/> Gelenkdislokationen <input type="checkbox"/> Pes planus <input type="checkbox"/> Muskelhypotonie	<input type="checkbox"/> Überstreckbare Hand- und Fingergelenke <input type="checkbox"/> Talipes equinovarus	<input type="checkbox"/> Muskelhypotonie <input type="checkbox"/> Kyphoskoliose <input type="checkbox"/> Milde Osteopenie
Sonstiges	<input type="checkbox"/> Positive Familienanamnese	<input type="checkbox"/> Pneumothorax <input type="checkbox"/> Zahnfleischschwund <input type="checkbox"/> Plötzlicher Tod eines nahen Verwandten oder positive Familienanamnese	

Vorbefunde: Ultrastruktur der Kollagenfibrillen einer Hautbiopsie (Elektronenmikroskopie) Kollagenelektrophorese

Untersuchungsmaterial: 1 ml EDTA-Blut

MVZ Martinsried
Lochamer Str. 29
82152 Martinsried

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

Tel. +49.89.895578-0
Fax +49.89.895578-780
www.medizinische-genetik.de

Akkreditiert nach DIN EN ISO/IEC 17025, DIN EN ISO 15189, European Fed. of Immunogenetics



Molekulare Neuro-, Stoffwechselfolgenet
Pharmakogenetik
Nurgenetik
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

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)

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

