



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

Primäre Fettstoffwechselstörungen

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

Molekulargenetische Untersuchung des _____ - Gens
 Biochemisches Lipidprofil (ggf. Vorwerte beifügen): TC, LDL-C, HDL-C, TG
 derzeit unter Therapie mit _____, Dosierung _____

Verantwortliche Ärztliche Person (Stempel) - Unterschrift

Einwilligungserklärung und Feld für Stammbauminformation auf der Rückseite

Untersuchungsmaterial (Art, Menge, ggf. Entnahmezeitpunkt)

Hinweis: Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

Weitere Befundempfänger (nur mit schriftlicher Einwilligung, siehe Rückseite)

Diagnostische Kriterien für familiäre Fettstoffwechselstörungen

| Molekulare Störung (Gen) | Xanthome, Lipidablagerung | Atherosklerose | Klinische Bezeichnung | Ges.-Chol | Ges.-TG | LDL-C | HDL-C | Sonstiges |
|--------------------------------|---|----------------|---|-----------|---------|-------|-------|--|
| Rezeptoren, Transporter | | | | | | | | |
| LDLR | Tuberöse Sehnen-Xanthome | ++++ | FH autosomal-dom. (Typ II-Hyperlipidämie) | ↑↑↑ | n | ↑↑↑ | n↓ | Heterozygoten-Frequenz 1:500 |
| ARH | Sehnen-Xanthome | + - +++ | FH autosomal-rez. | ↑↑ | n | ↑↑ | n↓ | |
| ABCA1 | Orangefarbene Tonsillen, Neuropathie, Splenomegalie | + - +++ | Tangier-Erkrankung | n↓ | ↑ | ↓ | ↓↓↓ | Apo A-I i. Serum ↓ |
| Liganden, Apoproteine | | | | | | | | |
| APOA1 | Hornhauttrübung | + - +++ | Apo A-I-Defizienz | n | n↑ | n | ↓↓↓ | Apo A-I i. Serum ↓ |
| APOC2 | Eruptive Xanthome Pankreatitis | - | Apo C-II-Defizienz (Typ I - Hyperlipidämie) | n | ↑↑↑ | n | n | Apo C-II i. Serum ↓ |
| APOB | Tuberöse Sehnen-Xanthome | +++ | Fam. Ligand Defective Apo B (FLDB) | ↑↑↑ | n | ↑↑↑ | n↓ | Apo B i. Serum ↓ |
| APOE | Planare Xanthome | ++++ | Dysbetalipoproteinämie (Typ III-Hyperlipidämie) | ↑ | ↑↑ | ↑ | ↓ | Apo E2-Genotyp |
| Enzyme | | | | | | | | |
| LCAT | Hornhauttrübung | + | LCAT-Defizienz Fish Eye Disease | n | ↑ | n | ↓↓↓ | Cholesterinester i. Serum < 70% |
| HTGL | - | + | HL-Defizienz | ↑ | ↑↑ | IDL↑ | ↑ | Apo A-I i. Serum ↑ |
| LPL | Eruptive Xanthome | - | LPL-Defizienz (Typ I + IV Hyperlipidämie) | n↑ | ↑↑↑ | IDL↑ | n↑ | Abdominalbeschw. in der Kindheit, Pankreatitis |
| Transferproteine | | | | | | | | |
| CETP | - | -/+ | CETP-Defizienz | n | n | ↓ | ↑↑↑ | Apo B i. Serum ↓ |
| MTP | Ataxie Retinopathie | - | Abetalipoproteinämie | ↓↓ | ↓↓ | ↓↓↓ | ↓↓ | Apo B i. Serum ↓ |

Index:

ABCA1: ATP Binding Cassette Transporter A 1
 ARH: Autosomal-rez. FH
 APO: Apoprotein
 CETP: Cholesterinester-Transferprotein
 HTGL: Hepatische Triglyceridlipase
 IDL: Intermediate Density Lipoproteins
 LCAT: Lecithin-Cholesterin-Acyltransferase
 LDLR: LDL-Rezeptor
 LPL: Lipoproteinlipase
 MTP: Mikrosomales Transferprotein

Untersuchungsmaterial: 1 ml EDTA-Blut (Molekulargenetik), 5 ml Nüchtern-Serum (Biochemie)



Molekulargenetik
Neuro-Stoffwechselforschung
Pharmakogenetik
Nutrigenetik
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

Immunbiologie/Klinische Chemie

Dr. med. Hanns-Georg Klein
Dr. rer. nat. Mirzokhid Rakhmanov

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

