



Humangenetik

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

Laboratoriumsmedizin

Dr. med. Hanns-Georg Klein
Prof. Dr. med. Georg Hoffmann

Transfusionsmedizin

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

Pathologie

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

Mikrobiologie / Virologie

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

Immungenetik

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

Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht

Untersuchungsmaterial (Art, Menge, ggf. Entnahmezeitpunkt)

Hinweis: Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

HLA-Krankheitsassoziationen [1]

HLA-Krankheitsassoziationen [1]	Merkmal	RR**
<input type="checkbox"/> Abacavir-Hypersensitivität	B*57:01	33 ***
<input type="checkbox"/> AGS late-onset-Form	B14	48.5
<input type="checkbox"/> AGS Salzverlust-Form	B47	51.0
<input type="checkbox"/> Akute vordere Uveitis	B27	8.2
<input type="checkbox"/> Allopurinol-ind. Stevens-Johnson-S.	B*58:01	580 ***
<input type="checkbox"/> Birdshot-Chorioretinopathie	A29	48.0
<input type="checkbox"/> Carbamazepin-ind. Stevens-Johnson-S.	B*15:02	2504 ***
<input type="checkbox"/> Chronische Hepatitis B	B35	5.0
<input type="checkbox"/> Dermatitis herpetiformis	B8/DR3/DR7	17.3
<input type="checkbox"/> Diabetes mellitus Typ I	DR4/DQ3	3.6
	DR3/DQ2	3.3
<input type="checkbox"/> Felty-Syndrom	DR4	76.0
<input type="checkbox"/> Hereditäre IgA-Defizienz	DR3	17.0
<input type="checkbox"/> Idiopath. Glomerulonephritis	DR3	12.0
<input type="checkbox"/> Juvenile chronische Arthritis	DR8	8.0
<input type="checkbox"/> Kaposi-Sarkom	DR5	5.3
<input type="checkbox"/> M. Addison (idiopathisch)	DR3	6.3
<input type="checkbox"/> M. Basedow	DR3	3.7
<input type="checkbox"/> M. Bechterew (HLA-Subtyp)	B27	69.1
<input type="checkbox"/> M. Reiter	B27	37.0
<input type="checkbox"/> M. Behçet	B5	3.8
<input type="checkbox"/> Multiple Sklerose (HLA-Subtyp)	DR2/DQ6	2.7
<input type="checkbox"/> Myasthenia gravis	DR3	3.3
<input type="checkbox"/> Narkolepsie (HLA-Subtyp)	DQB1*06:02	129.8
<input type="checkbox"/> Postinfektiöse Arthritis	B27	40.0
<input type="checkbox"/> Psoriasis vulgaris	Cw6	33.0
<input type="checkbox"/> Psoriasis arthropathica	B27	15.0
<input type="checkbox"/> Rheumatoide Arthritis, shared Epitope	DR4/DR1/DR10	4.2
<input type="checkbox"/> Sjögren-Syndrom	DR3	9.7
<input type="checkbox"/> System. Lupus erythematoses	DR3	2.6
<input type="checkbox"/> Zöliakie (HLA-Subtyp)	DQ2/DQ8/DQA1	11.0-52.0

* Molekulargenetische Nomenklatur
** RR = relatives Risiko, Tiwari JL, Terasaki PI, in HLA and Disease Association, Springer-Verlag (1985), Thorsby E, Human Immunology, 53:1 (1997)
*** Odds Ratio nach Becquemont L, Pharmacogenomics, 11:277 (2010)

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

Verantwortliche Ärztliche Person (GenDG)

Stempel, Telefon- und Faxnummer, Unterschrift

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

Spezielle Typisierungsanforderungen [1]

	low	high		low	high
HLA-A*	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	HLA-DQB1*	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
HLA-B*	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	HLA-DQA1*	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
HLA-C*	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	HLA-DPB1*	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
HLA-DRB1*	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	HLA-DPA1*	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
HLA-DRB3*/4*/5*	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			

Blutstammzell-Transplantation

Familienspendersuche (HLA-A*, -B*, -DRB1*, -DQB1* high) [1]
 Ersttypisierung mit HLA-C*
 Retypisierung mit HLA-C*
 Fremdspendersuche (HLA-A*, -B*, -C*, -DRB1*, -DQB1* high) [1]
 Ersttypisierung mit HLA-DPB1*
 Retypisierung mit HLA-DPB1*
 HLA-Kreuzprobe und -Antikörper-Screening [2]

Hereditäre periodische Fiebersyndrome [1]

Familiäres Mittelmeerfieber, FMF (MEFV) (OMIM-P 249100)
 TNFR-assoziiertes periodisches Syndrom, TRAPS (TNFRSF1A) (OMIM-P 142680)
 Hyper-IgD-und-periodisches-Fiebersyndrom, HIDS (MVK) (OMIM-P 260920)
 Cryopyrin-assoziierte periodische Syndrome, CAPS (NLRP3) (OMIM-P 120100, 191900, 607115)

Multi-Gen-Panel-Sequenzierung Hereditäre periodische Fiebersyndrome (MGPS, 10 Gene):

IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSTPIP1, TNFRSF1A
Der generelle Einsatz von NGS in der Regelversorgung ist derzeit noch Gegenstand von Verhandlungen mit den Kostenträgern.

Hereditäre Immundefekt-Erkrankungen [1]

Agammaglobulinämie Typ Bruton, XLA (BTK) (OMIM-P 300755)
 Autoimmun-Polyendokrinopathie-Syndrom, APECED (AIRE) (OMIM-P 240300)
 Wiskott-Aldrich-Syndrom, WAS (WAS) (OMIM-P 301000)
 X-gekoppelter schwerer Immundefekt, X-SCID (IL2RG) (OMIM-P 308240)
 X-gekoppeltes lymphoproliferatives Syndrom, XLP1 (SH2D1A) (OMIM-P 300400)

Sonstige

Empfohlenes Untersuchungsmaterial: [1] 1ml EDTA-Blut (beschriftet mit Name, Vorname, Geburtsdatum und Entnahmedatum)
[2] CPDA1-Blut des Spenders, Vollblut-Serum des/der Patienten/in

Molekulare Neuro-
Stoffweissgenetik
Pharmakogenetik
Nurgenetik
Abstammungsanalyse
Forensik
Zytogenetik
Pränatal/postnatal
Reproduktionsgenetik
PKD/PID
Molekulare Onkologie
Pathologie
Immungenetik
Immundefekte
Immunbiologie
Klinische Chemie
Molekulare Mikrobiologie/
Virologie



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

Immunogenetik

Dr. med. K. Hirv
 Dr. rer. nat. Barbara Bangol

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** **X**

 Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person