



Institut für Humangenetik
Im Neuenheimer Feld 366
69120 Heidelberg

Prof. Dr. med. Claus R. Bartram
Ärztlicher Direktor

Allgemeine Auskünfte: **Befundsekretariat**

Tel: 06221-56-36879/ Fax: 06221-56-5091

E-mail: humangen.diagnostik@med.uni-heidelberg.de

Durch die DAkkS nach DIN EN ISO 15189 akkreditiert.
Die Akkreditierung gilt nur für den in der Urkundenanlage
(D-ML-13060-03-00) aufgeführten Akkreditierungsumfang

Labor für Cytogenetische Diagnostik
Prof. Dr. rer. nat. J. W. G. Janssen: Tel.: 06221-56-39571

Labor für Molekular-Cytogenetische Diagnostik
Prof. Dr. sc. hum. A. Jauch: Tel.: 06221-56-5407

Labor für Molekulargenetische Diagnostik
Laborleitung: Dr. rer. nat. K. Hinderhofer: Tel.: 06221-56-39568

Erbliche Tumordiagnostik
Dr. rer. nat. C. Sutter: Tel.: 06221-56-39567

Leukämie/MRD
Dr. phil. nat. R. Köhler: Tel.: 06221-56-5159

Anforderungsschein Cytogenetik und Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) Diagnostik

<p>Anbei Material von: <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich</p> <p>Name:</p> <p>Vorname:</p> <p>Geb.:</p> <p>Adresse:</p>	<p>Einsender: Klinik / Station / Ambulanz / Arzt (Stempel)</p> <p>Tel.: Fax:</p>
--	--

Kostenübernahme:	<input type="checkbox"/>	Kasse ambulant Ü-Schein!	<input type="checkbox"/>	Kasse stationär	<input type="checkbox"/>	Privat ambulant	<input type="checkbox"/>	Privat stationär	<input type="checkbox"/>	Selbstzahler
-------------------------	--------------------------	------------------------------------	--------------------------	-----------------	--------------------------	-----------------	--------------------------	------------------	--------------------------	--------------

Für Selbstzahler / Kassenpatienten ohne Ü-Schein:
Mir ist bewusst, dass ich für die anfallenden Kosten selbst aufkommen muss und ich erkläre mich ausdrücklich bereit die anfallenden Kosten zu bezahlen. Datum: _____ Unterschrift: _____

Pränatale cytogenetische Untersuchungen:

Indikation:

relative Altersindikation ultrasonographische Auffälligkeiten auffälliges Erst-Trimester-Screening

sonstige Gründe:

ggf. Stammbaum // Beschreibung der Symptomatik // ggf. Vorbefunde in Kopie beilegen

Weitere Angaben zur Patientin:

Erster Tag d. letzten Regel: SSW nach US: Zwillinge monochorial monoamnial

Gravida: Para: Fehl-/Totgeburten:

Eingesendetes Material:

Fruchtwasser: Menge:..... ml Farbe: gelb frischblutig altblutig

Chorionzotten: Menge:..... mg typisch untypisch

Nabelschnurblut (Heparinzusatz!)

Abortmaterial:

fetales Material Gewebe:.....

Datum der Entnahme:

Gewünschte Untersuchung bitte ankreuzen:

Chromosomen-Analyse

Pränataler Schnelltest (Zahlabweichung der Chromosomen 13, 18, 21, X und Y) (nur bei Fruchtwasser)

Bestätigung der privaten Kostenübernahme für den Schnelltest: _____ Patientenunterschrift

Molekulargenetische Untersuchung DNA Asservierung

Name des Arztes: (Druckbuchstaben) Tel.-Nr.:

Datum und Unterschrift der/s verantwortlichen Ärztin/Arzt gemäß GenDG

**Postnatale cytogenetische Anforderung siehe nächste Seite
Bitte auch Patienteneinverständniserklärung auf der 3. Seite beachten!**

Postnatale cytogenetische Untersuchungen:

Indikation:

männlich weiblich

ggf. Stammbaum // Beschreibung der Symptomatik // Angaben zur Schwangerschaft (SSW) // ggf. Vorbefunde in Kopie beilegen

Angaben zum Untersuchungsmaterial:

Materialart (ggf. Herkunftsort, Vorbehandlung):

Menge:

Entnahmedatum:

Gewünschte Untersuchung bitte ankreuzen:

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Chromosomenanalyse an Blutlymphozyten | 5-10 ml Na- oder NH₄-Heparin Vollblut ,
Neugeborene ca. 1-2ml
▶▶ Kein Li-Heparin-Blut oder EDTA-Blut! |
| <input type="checkbox"/> Chromosomenbruchdiagnostik (Fanconi Anämie) * | ▶▶ (Express Sendung)
Fanconi: mind. 10 ml Na- oder NH ₄ -Heparin
Vollblut ▶▶ Immer telefonische Anmeldung!
Material sollte Dienstags bis 14.00 eintreffen |
| <input type="checkbox"/> Chromosomenanalyse an Hautfibroblasten
<input type="checkbox"/> Anlegen einer Fibroblastenkultur | Hautbiopsie in steriler physiologischer NaCl-
Lösung oder Zellkulturmedium |
| <input type="checkbox"/> Chromosomenanalyse aus anderem Material: | |
| <input type="checkbox"/> Array Diagnostik (genomweiter Nachweis von Deletionen und Duplikationen) *:

Bei Einbeziehung der Eltern oder ggf. weiterer Kinder jeweils eine eigene Einverständniserklärung und einen Überweisungsschein beilegen | 10 ml EDTA-Blut |

Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) Diagnostik

5-10 ml Na- oder NH₄-Heparin Vollblut kein Li-Heparin-Blut oder EDTA-Blut

- 22q11 Mikrodeletion (DiGeorge-Syndrom/ Shprintzen-Syndrom)
- Cri-du-Chat-Syndrom (5p-)
- Ichthyosis (X-linked) (*STS*)
- Kallmann-Syndrom (Xp22.3)
- Miller-Dieker-Syndrom (17p13.3)
- Neurofibromatose Typ 1 (*NF1*) (Deletion nachweisbar bei ca. 5% der Fälle)
- Prader Willi-Syndrom / Angelman-Syndrom
- Retinoblastom (*RB1*) * (Deletion nachweisbar bei ca. 15% der Fälle)
- Rubinstein-Taybi Syndrom*
- Smith-Magenis-Syndrom (17p11.2)
- Leri Weill-Syndrom / Kleinwuchs (*SHOX*-Gen Deletion)*
- WAGR Syndrom (Aniridie, Wilmstumor) *
- Williams-Beuren-Syndrom (7q11.2)
- Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4p-)

- FISH mit Subtelomer Sonden
- FISH mit spezifischen "Painting,, Sonden
- FISH zur chromosomalen Charakterisierung von Markerchromosomen**
- FISH zur Bestätigung von Array-Befunden und ggf. Untersuchung der Eltern**

*) die mit Sternchen gekennzeichneten Verfahren sind nicht akkreditiert

**) auf Anfrage

Material bitte ungekühlt senden an:

Labor für Cytogenetische Diagnostik
Institut für Humangenetik,
Im Neuenheimer Feld 366
69120 Heidelberg

Weitere Untersuchungsdiagnostik:
siehe Anforderungsscheine

„Leukämien und Lymphoproliferative Erkrankungen“
„Molekulargenetik“

Erläuterungen zu Ziel und Aussagekraft einer genetischen Analyse finden sie in unserem Patienten-informationsblatt!

Patienteneinwilligungserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse (gemäß GenDG)

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient

Bei Ihnen / Ihrem Kind ist eine genetische Untersuchung zur Abklärung der unten genannten Fragestellung / Diagnose geplant. Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung und Ihre schriftliche Einwilligung in die Untersuchung.

Bitte lesen Sie den nachfolgenden Text und bestätigen durch Ihre Unterschrift Ihre Einwilligung.

Name:

Geb.:.....

Adresse:

.....

Ich wurde von meinem/r Arzt/Ärztin über Aussagekraft und Konsequenzen der untenstehenden genetischen Untersuchung aufgeklärt und hatte ausreichend Bedenkzeit vor der Einwilligung in die Untersuchung. Mir ist bewusst, dass ich meine Einwilligung jederzeit widerrufen kann.

Mit meiner Unterschrift gebe ich für mich / mein Kind die Einwilligung zu der/n genetischen Analyse/n und der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahme zur Klärung der aufgeführten Fragestellung / Diagnose:

.....

Eine Weiterleitung der Untersuchungsergebnisse an mitbehandelnde Ärzte bedarf Ihrer Einwilligung.

Ich willige in die Weiterleitung der Untersuchungsergebnisse an meine/n mitbehandelnden Arzt/Ärzte ein:

Ggf. Arzt benennen:.....

ja

nein

Ich wünsche Informationen über **Zusatzbefunde**, die im Zusammenhang mit einer **Array Diagnostik** aufgetreten sind (siehe dazu die Erläuterungen in unserem Patienteninformationsblatt).

ja

nein

Das Gendiagnostikgesetz schreibt eine Vernichtung des Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung vor. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch länger aufbewahrt werden. Überschüssiges Untersuchungsmaterial könnte bei späteren Untersuchungen in Ihrer Familie als Vergleichsmaterial der Nachprüfbarkeit unserer Ergebnisse dienen und es wird auch für die notwendige Qualitätssicherung von genetischen Analysen im Labor benötigt.

Ich willige in die Aufbewahrung des Probenmaterials für Ergebnisüberprüfung, für zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten für die oben genannte Fragestellung und zur Qualitätssicherung ein.

ja

nein

Des Weiteren stellt überschüssiges Untersuchungsmaterial eine wichtige Quelle für Forschungs- und Entwicklungsarbeit auf dem Gebiet der medizinisch-genetischen Diagnostik dar.

Ich willige ein, dass das Probenmaterial aufbewahrt und für wissenschaftliche Zwecke oder Lehre verwendet werden kann. Für diese Zwecke wird das Untersuchungsmaterial in einer Weise pseudonymisiert, dass eine nachträgliche Zuordnung zu einer Person durch Dritte ausgeschlossen ist.

ja

nein

Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass Ihre patientenbezogenen Daten / die Daten ihres Kindes und alle Ergebnisse / Befunde nach 10 Jahren vernichtet werden. Die Daten sind jedoch oftmals später wichtig für weitere Kinder und Enkelkinder.

Ich willige in die Aufbewahrung meiner Daten und Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist hinaus ein, um nachfolgende Untersuchungen in meiner Familie zu ermöglichen.

ja

nein

.....
Ort, Datum

.....
Unterschrift der Patientin / des Patienten / des gesetzlichen Vertreters