



Universitätsklinikum Ulm

Patientendaten >Versichertenkarte

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. K.-M. Debatin
Molekulardiagnostisches Labor
Prof. Dr. G. Lahr
Eythstrasse 24
D-89075 Ulm
Telefon: (07 31) 500 – 57 234
Telefax: (07 31) 500 – 67 594
e-mail: georgia.lahr@uniklinik-ulm.de

Untersuchungsauftrag Molekulargenetik -Spezialdiagnostik-

Auswärtige Einsender bitte in jedem Fall die Krankengeschichte und/oder Laborbefunde beifügen bzw. Rücksprache mit dem Spezialisten nehmen

Abrechnung

- Kassenpatient/in (bitte Überweisungsschein)
- Privatpatient/in
- Rechnung an Einsender/Klinik (Adresse siehe Arztfeld)

Untersuchungsmaterial entnommen am _____

- EDTA-Blut
- Sonstiges

Einsender

Klinik/Station
 Ambulanz
 Arzt
 Adresse oder Stempel Fax _____

Nachricht an _____
Tel. _____ Fax _____
Adresse _____
Datum _____ Unterschrift _____

Patientenangaben

Geschlecht w m Alter _____ Jahre Ethnische Herkunft _____
Indikation _____ ICD10: _____
Anamnese Patient/-in Familienanamnese Patient/-in
 unauffällig unauffällig
 auffällig auffällig
 Sonstiges in der Familie wurden bereits molekulargenetische Untersuchungen durchgeführt (Befundkopie bitte beilegen)
Sonstiges _____ Name der Familie / Indexpatient

Probeneingang (nur von Molekulardiagnostischen Labor/Ulm auszufüllen)

Material _____ Datum _____ Uhrzeit _____

Ansprechpartner (☎ Durchwahl, e-mail)

- Immunologie:** PD.Dr. Ansgar Schulz ☎ 57174, ansgar.schulz@uni-ulm.de
Endokrinologie, Diabetologie und Adipositas: Prof. Dr. M. Wabitsch, ☎ 57402, martin.wabitsch@uniklinik-ulm.de
Gastroenterologie: Dr. C. Posovszky, ☎ 57146, carsten.posovszky@uniklinik-ulm.de
Hämatologie: PD. Dr. H. Cario, ☎ 57219, holger.cario@uniklinik-ulm.de

Untersuchungsauftrag Molekulargenetik

Universitätsklinik fuer Kinder- und Jugendmedizin
 Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. K.-M. Debatin
 Molekulardiagnostisches Labor
 Prof. Dr. G. Lahr
 Eythstrasse 24 - D-89075 Ulm

Molekulare Genetik 5 ml EDTA-Blut (ungekuehlt verschicken)

| OMIM | Synonym | Gen |
|--|--|-----------|
| Immunologie | | |
| Immundefekte | | |
| | SCID (T-B+) | |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 300400 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, X-chromosomal, T-, B+, NK-) | IL2RG |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 606367 Schwere kombinierter Immundefekt durch CD25-Mangel | IL2RA |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 600802 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B+, NK-), JAK3-Defekt | JAK3 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 608971 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+), IL7R-Defekt | IL7R |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 608971 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+), CD3D-Defekt | CD3D |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 608971 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+), CD3E-Defekt | CD3E |
| Andere definierte immunologische Erkrankungen | | |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 109535 Immundefizienz mit Hyper-IgM-Syndrom, HIGM 3 | CD40 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 300386 Hyper-IgM-Syndrom, X-chromosomales, HIGM 1 (SCID, T- B-) | CD40L |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 176947 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B-), ZAP70-Defekt, CD8-Mangel | ZAP70 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 301000 Wiskott-Aldrich Syndrom | WASP |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 603553 Familiäre haemophagozytierende Lymphohistiozytose (FHL2; HLH2) | PRF1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 240300 Autoimmun-Polyendokrinopathie und Ektodermale Dysplasie Typ 1 (APS1), APECED | AIRE |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 304790 Immundysregulation, Polyendokrinopathie-Enteropathie, X-chromosomales Syndrom (IPEX) | FOXP3 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 209950 Familiäre disseminierte atypische Mycobakterielle Infektion (FDAMI) | IFNGR1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 601859 Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS1a), Canale-Smith-Syndrom | APO-1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 601859 Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS1b), Canale-Smith-Syndrom | FASL |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 603909 Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS2a), Canale-Smith-Syndrom | CASP10 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 607271 Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS2b), Canale-Smith-Syndrom | CASP8 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 164790 Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS4); Exon 2 | N-Ras |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 308240 X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom, Purtillo-Syndrom (SH2D1A) | SAP |
| <input type="checkbox"/> | XLP-MLPA (grosse Deletionen und Insertionen; SH2D1A) | |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 300248 Anhidrotische Ektodermaldysplasie mit Immundefekt (EDA-ID); X-chrom. rezessiv | NEMO |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 613011 Lymphoproliferative Krankheit, autosomal-rezessive; IL2-inducible T-cell kinase | ITK |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 300079 X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom | BIRC4 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 154545 Oposonierungs Defekt, Mannose-Bindung Lektin-2 Mangel | MBL2 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 123890 T-Zellfunktionsverlust | CTLA4 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 305000 Dyskeratosis congenita; X-Chromosomal; Kodon: A353V | DKC1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 305000 Dyskeratosis congenita-1; X-chromosomal | DKC1 |
| <input type="checkbox"/> | TERT-DKC1-MLPA (grosse Deletionen und Insertionen; DKC1- und TERT-Gen) | DKC1+TERT |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 266100 ALDH7A1-Defekt; Pyridoxin-abhängige Epilepsie (EPD) | ALDH7A1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 606609 Aicardi-Goutieres Syndroms AGS, CHBL, HERNS, HVR, Homo sapiens three prime repair exonuclease 1; DNASE III | TREX1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 300645 CGD1; chronic granulomatous disease 1; cytochrome b-245, beta polypeptide | CYBB |
| Osteopetrose | | |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 602727 Osteopetrose, infantil maligne | CLCN7 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 602727 Osteopetrose, autosomal dominant (ADOH, Albers-Schoenberg Krankheit) | CLCN7 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 604592 Osteopetrose, infantil maligne | TCIRG1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 607649 Osteopetrose, infantil maligne | OSTM1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 602642 Osteopetrose, Osteoklasten-Mangel (TNFSF11) | RANKL |
| Periodische Fieber Syndrome | | |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 249100 Mittelmeerfieber (familiaeres), FMF | MEFV |
| <input type="checkbox"/> | MEFV-MLPA (grosse Deletionen und Insertionen; MEFV) | |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 142680 Familiaeres Periodisches Fieber, PFF | TRAPS |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 260920 HYPER-IgD Syndrom; HIDS; Mevalonatkinase | MVK |

Sonstige Untersuchungen

Neu: Einverständniserklärung des/der Patienten/-in

Das Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (**Gendiagnostikgesetz – GenDG**) schreibt vor, dass genetische Analysen nur nach Vorliegen einer **schriftlichen Einverständniserklärung** der zu untersuchenden Person bzw. des Erziehungsberechtigten durchgeführt werden dürfen. Ferner muss vom anfordernden Arzt eine ausgiebige Aufklärung über die Bedeutung dieser Diagnostik durchgeführt werden. **Die Einverständniserklärung im Anhang bitte ausfüllen und unterschreiben. Sonst darf aus rechtlichen Gründen keine molekulardiagnostische Untersuchung stattfinden!**



| OMIM | Synonym | Gen |
|--|---|--------------|
| Haematologie | | |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 300367 Anaemie, dyserythropoetische mit Thrombozytopenie (X-chromosomal) | GATA-1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 603474 Diamond-Blackfan Anaemie | RPS19 |
| <input type="checkbox"/> | DBA-MLPA (grosse Deletionen und Insertionen; RPS19) | |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 603634 Diamond-Blackfan Anaemie (DBAS) | RPL5 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 159530 kongenitale amegakaryozytäre Thrombozytopenie (CAMT); Fam. Thrombozytose/Thrombozythämie | MPL |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 600044 Familiäre Thrombozytose/Thrombozythämie | THPO |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 206200 hereditäre therapieresistente Eisenmangelanämie (engl. abgek. IRIDA) | TMPRSS6 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 600424 Störung der MTX-Ausscheidung- hohe MTX-Spiegel | SLC19A1/GGH |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 249270 Thiamin-responsives megaloblastisches Anemie Syndrom (TRMA) | SLC19A2 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 600523 Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung | SLC11A2/DMT1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 147700 lösliche Isocitratdehydrogenase 1 (NADP+) bei Gehirn-Tumoren und sekundären Glioblastomen | IDH1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 613657 mitochondriale Isocitratdehydrogenase 2 (NADP+); 2-Hydroxyglutarat (2HG), D2HA2: D-2-hydroxyglutaric aciduria | IDH2 |
| Endokrinologie und Diabetologie | | |
| Störungen der Glukoseregulation | | |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 125850 Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ1 | HNF4a |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 125851 Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ2 | GCK |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 600496 Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ3 | TCF1 |
| <input type="checkbox"/> | MODY-MLPA (grosse Deletionen und Insertionen; MODY1-3, 5) | |
| Störungen der Gewichtsregulation | | |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 155541 Adipositas, Ess-Sucht | MC4R |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 164160 Adipositas, Ess-Sucht (angeborener Leptin-Mangel) | LEP |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 601007 Adipositas durch Leptin-Rezeptor-Genmutationen | LEPR |
| <input type="checkbox"/> | Obesity-MLPA (grosse Deletionen und Insertionen (MC2R,-4R,LEP,LEPR,POMC,SIM1) | |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 601047 Berardinelli-Seip-Syndrom, lipatrophischerDiabetes mellitus, generalisierte kongenitale Lipodystrophie | CAV1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 613327 kongenitale, generalisierte Lipodystrophie mit Muskeldystrophie | PTRF |
| Wachstumsstörungen | | |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 117550 Sotos-Syndrom, Cerebraler Gigantismus | NSD1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 610978 kongenitale Hypothyreose | NKX2-1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 118700 gutartige familiäre Chorea | NKX2-1 |
| Polymorphismen (u.U. klinisch relevant) | | |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 174800 McCune-Albright Syndrome (MAS) | GNAS |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 167413 Diabetes | PAX4 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 173360 Adipositas | PAI1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 601487 Adipositas und Thromboembolie | PPARG2 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 151750 Adipositas | HSL |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 170290 Adipositas | PLIN |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 190220 Adipositas und Diabetes | TGFB1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 601283 Adipositas; Diabetes Mellitus, Noninsulin-dependent, 1 (NIDDM1) | CAPN10 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 605441 Adipositas, Adipocyte, C1q, and Collagen Domain containing,(ADIPOQ) | APM1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 601693 Adipositas | UCP-2 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 107720 nicht-alkoholische Lebererkrankung und Insulin Resistenz (-482C>T; -455T>C) | APOC3 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 600716 Diabetes (Typ1) | PtPN22 |
| Gastroenterologie | | |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 608374 Hämochromatose Typ2A ; Hämojuvelin (HJV) | HFE2 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 604250 Hämochromatose Typ3 ; transferrin receptor 2, TFR2 | HFE3/TFR2 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 606069 Hämochromatose Typ4 ; solute carrier family 40 (iron-regulated transporter), member 1, FPN1 / SLC40A1 | HFE4/FPN1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 602390 Hereditäre Hämochromatose, juvenille (JH) | HAMP |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 143500 Morbus Meulengracht; Gilbert-Syndrom | UGT1A1 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 146933 Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10 Rezeptor, alpha; IL10RA | IL10Ra |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 123889 Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10 Rezeptor,beta; IL10RB | IL10RB |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 610370 Diarrhoe, kongenitale malabsorptive, durch Mangel an enteroendokrinen Zellen; DIAR4; T2DM; Hyperproinsulinaemie | NEUROG3 |
| Polymorphismen (u.U. klinisch relevant) | | |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 266600 Entzündliche Darmerkrankung, Inflammatory Bowel Disease 1 (IBD1), Morbus Crohn | NOD2 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 605956 Lebervenenverschlusskrankung, hepatic veno-occlusive disease (VOD) | NOD2 |
| <input type="checkbox"/> | OMIM 235200 Hereditäre Hämochromatose (HH); H63D, S65C und C282Y; HFE1 | HFE |





Kopie der Einverständniserklärung
mit Untersuchungsauftrag und
Probenmaterial zurück an:

Molekulardiagnostische Labor
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Prof. Dr. G. Lahr
Eythstrasse 24
D-89075 Ulm
Germany

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. K.-M. Debatin

Molekulardiagnostisches Labor
Prof. Dr. G. Lahr
Eythstrasse 24 D-89075 Ulm
Telefon: (07 31) 500 - 57234
Telefax: (07 31) 500 - 67 594
e-mail: georgia.lahr@uniklinik-ulm.de
www.uniklinik-ulm.de/struktur/kliniken/kinder-und-jugendmedizin.html

Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Untersuchung

Über Zweck, Umfang, Aussagekraft und Tragweite der geplanten genetischen Untersuchung sowie über meine gesetzlichen Rechte wurde ich von

(Herrn/Frau Dr. med.)

aufgeklärt. Mir wurde eine angemessene Bedenkzeit eingeräumt. Meine Angaben unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht.

Ich bin mit der Abnahme von Probenmaterial (z. B. Blutprobe) einverstanden und wünsche folg. Untersuchung/en:

.....
(z.B. Analyse des Gens/der Gene: *CICn7*, *GCK*, ...)

zur Diagnostik folgender Erkrankung/en:

(z.B. Osteopetrose, MODY2-Diabetes, ...)

bei mir bei meinem Kind bei der von mir betreuten Person:

Das Untersuchungsergebnis soll dem oben genannten Arzt, ggf. mitbetreuenden Ärzten des Universitätsklinikums Ulm und nachrichtlich folgendem Arzt mitgeteilt werden:

Herrn/Frau Dr. med.: Abt./Praxis:

Meine Untersuchungsergebnisse und -unterlagen werden am Universitätsklinikum Ulm über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus im Rahmen der üblichen gesetzlichen Aufbewahrungsfristen aufbewahrt. Ich wurde darüber informiert, dass ich diese Einverständniserklärung jederzeit schriftlich oder mündlich widerrufen kann, ohne dass mir Nachteile hieraus entstehen. Ich kann jederzeit eine komplette oder teilweise Vernichtung der Untersuchungsergebnisse verlangen. Eine weitere genetische Untersuchung erfordert einen erneuten Untersuchungsauftrag und meine erneute Einwilligung.

Ich möchte über die Untersuchungsergebnisse informiert werden: ja nein

Nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial

- Darf in pseudonymisierter Form zur *laborinternen Qualitätssicherung* (Kontrollprobe) und für *wissenschaftliche Zwecke* eingesetzt werden.
- Soll nach Abschluss der o.g. Untersuchungen vernichtet werden.

Ort, Datum:

Patient, gesetzlicher Vertreter (Name, Vorname, Geb. Datum):

(ggf. Patientenaufkleber)

.....
(Unterschrift des Patienten/gesetzlichen Vertreters)

Unterschrift des verantwortlichen Arztes:

Das Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (**Gendiagnostikgesetz-GenDG**) schreibt vor, dass genetische Analysen nur nach Vorliegen einer schriftlichen Einverständniserklärung der zu untersuchenden Person bzw. des gesetzlichen Vertreters durchgeführt werden dürfen. Ferner muss der verantwortliche (=anfordernde) Arzt über die Bedeutung der Diagnostik ausführlich aufklären. Bei auffälligem Befund muss eine fachlich qualifizierte genetische Beratung angeboten werden. Vor und nach vorgeburtlicher oder prädiktiver (vorhersagender) Diagnostik muss eine genetische Beratung erfolgen.

Verteiler: Original: Krankenakte beim verantwortlichen Arzt. **Kopie** an das beauftragte Labor

Universitätsklinikum Ulm
Anstalt des öffentlichen Rechts
Sitz Ulm
UST-ID-Nummer DE147040060
Gültig ab Mai 2011

Vorsitzende des Aufsichtsrates: Ministerin Theresia Bauer
Vorstand: Prof. Dr. Reinhard Marre (Vorsitzender),
Rainer Schoppik (Stellv.), Prof. Dr. Klaus-Michael Debatin,
Anna Maria Eisenschink, Prof. Dr. Thomas Wirth

Baden-Württembergische Bank Ulm
Kto.-Nr. 7 439 500 404, BLZ 600 501 01
IBAN: DE33 60050101 7439 5004 04
BIC: SOLADEST

Sparkasse Ulm
Kto.-Nr. 106 478 BLZ 630 500 00
IBAN: DE16 6305 0000 0000 1064 78
BIC: SOLADES1ULM



Please send a **copy** of this document with official request for investigation and probe material back to:

University Hospital Ulm
Molecular Diagnostics Laboratory
Department of Pediatrics and Adolescent Medicine -
University of Ulm -
Prof. Dr. G. Lahr
Eythstrasse 24
D-89075 Ulm

Department of Pediatrics and Adolescent Medicine
- University of Ulm -
Medical Director: Prof. Dr. K.-M. Debatin

Molecular Diagnostics Laboratory
Prof. Dr. G. Lahr
Eythstrasse 24 D-89075 Ulm
fon: (07 31) 500 - 57234
fax: (07 31) 500 - 67 594
e-mail: georgia.lahr@uniklinik-ulm.de
<http://www.uniklinik-ulm.de/struktur/kliniken/kinder-und-jugendmedizin.html>

Informed Consent to Perform Genetic Testing

I was informed about the aims, comprehensiveness, implications, and consequences of the genetic testing that is planned for me, as well as about my legal rights by [please print]:

(Mrs./Mr. Dr. [MD]) _____

A reasonable time for my consideration was provided.

I agree that sample material (eg. blood) will be taken from

me my child my ward, the person for whom I am guardian: _____

and I want the following genetic test(s)

(eg. chromosome analysis, molecular tests of the gene(s) *ATXN1*, *HD*, other)

used for diagnosis of the following disease(s)

(e.g. Dysmorphic syndrome, Spinocerebellar Ataxia, Huntington Disease, other)

The results of the investigations should be reported to the above-mentioned physician, and to the attention of:

(Mrs./Mr.) _____ (Address) _____

I want to be informed about the results: Yes No

I can request the cancellation of the whole investigation or parts of it and/or its results at any stage and time.

Unused material for the investigation

- may be used in an anonymous way as a laboratory quality control sample or for scientific purposes.
- should be stored for 10 years
Further genetic testing requires a new request for investigation and again my permission.
- should be destroyed after completing the tests

If nothing is declared here the material must be destroyed after completing the test.

I have the right to abrogate this consent any time in a written or oral way, without any disadvantages to me or members of my family.

Location, date _____

Patient, legal representative (Please print: last name, first name, DOB, gender [M/F]):

Signature
Signature of the responsible doctor: _____

The German law (**Gendiagnostikgesetz – GenDG**) defines under which circumstances genetic testing of a human individual is legal. *Diagnostic* testing can only be conducted with the patient's informed consent which requires documented consultation with a doctor. *Predictive* testing requires genetic counselling by a human genetics specialist prior to and after the investigation, or the patient's written renunciation.

Allocation

Original: patient's records in the responsible doctor's office

Copy: please send with request and probe material to the investigating laboratory.