

Probeneinsendung: Am Klinikum 1, 07747 Jena
 Institut für Humangenetik/ Humangenetischer Laborbereich des ZAM
Tel.: 03641/ 9396804
 Der Laborbereich ist akkreditiert nach DIN EN ISO 15189

Begleitschein postnatale und molekulare Zytogenetik/ FISH

Patientenangaben

Name, Vorname _____ Geburtsdatum: _____

Geschlecht: männlich weiblich Patient bekannt Angehöriger bekannt

genetische Vorbefunde bekannt ja Bitte Kopie mitsenden nein Ethnische Herkunft: _____

Verdachtsdiagnose: differentialdiagnostisch prädiktiv Beratungstermin: _____

Indikation / Fragestellung / Verdachtsdiagnose.

.....

Klinische Symptomatik Karyogramm und ggf. aktuelle Befundkopien beifügen

.....

Material

Primärmaterial aus Blut ca. 5 ml peripheres, venöses Heparin-Blut
 aus Hautfibroblasten in steriler NaCl-Lösung
 Mundschleimhautabstrich nach tel. Absprache

Aufgearbeitet: Zellsuspension aus Blut aus Fruchtwasser aus.....
 Objektträger aus Blut aus Fruchtwasser aus.....

Vom Labor auszufüllen:

Datum der Probenentnahme: **Laboreingang am** **Labor-Nr.:**.....

FISH-Analysen (Fluoreszenz in situ Hybridisierung) tel. Rückspr. PD Dr. Liehr : 03641/9396850

- weitere Abklärung chromosomaler Umbauten z.B. mittels multicolor-FISH, MCB, (cen)M-FISH;
- Charakterisierung von Markerchromosomen
- Verifizierung von array-CGH Ergebnissen ca. 6000 genomweite BAC Sonden verfügbar
- Mikrosezierung, reverse-FISH und array-CGH zur Bruchpunktkartierung
- X:** Kallmann-Syndrom **X:** Steroidsulfatase-Defizienz / X-geb. **Y:** SRY Nachweis krypt. Del. /Transl.
- 1:** Deletion 1p36-Syndrom **4:** Wolf-Hirschhorn-Syndrom **5:** Cri-du-Chat-Syndrom
- 7:** Williams-Beuren-Syndrom **15:** Prader-Willi-/Angelman-Syndrom **16:** Rubinstein-Taybi-Syndrom
- 17:** Miller-Dieker-Syndrom **17:** Smith-Magenis-Syndrom **21:** Down critical region Nachw. krypt. Translok
- 22:** DiGeorge- / Velocardiofaciales-Syndrom CATCH22
- sonstige Mikrodeletions-/Mikroduplications-Syndrome (tel. Rückspr.):

FISH-ANALYSEN OHNE ZYTOGENETIK KÖNNEN NUR ERFOLGEN, WENN EIN KARYOGRAMM BEIGEFÜGT IST!

Zusätzliche MLPA-Analyse

- Prader-Willi-/Angelman-Syndrom Bitte 5 ml EDTA-Blut mit einsenden!

Zusatz: array-CGH

- gesamtgenomische array-CGH (Agilent 180k) Untersuchung auf Deletionen und Amplifikationen Bitte 5 ml EDTA-Blut mit einsenden!

Hinweise zur Probeneinsendung ausführliche Informationen unter: www.humangenetik.uniklinikum-jena.de

- Bitte diesen Begleitzettel und Einverständniserklärung jeder Patientenprobe beifügen.
- Postversand zu Wochenanfang per Eilboten, ungekühlt. Bei Versand zum Wochenende ist eine vorherige **telefonische Information dringend erforderlich.**
- Bitte die Proben durch feste Umhüllungen vor Bruch und Auslaufen sichern.
- Sollten Sie weitere Fragen haben, so stehen wir selbstverständlich telefonisch zur Verfügung

Kostenübernahme		Verantwortliche(r) Arzt/Ärztin Stempel oder Druckschrift
<input type="checkbox"/> Ü-Schein Nr 10 b.. UPD beider Eltern	<input type="checkbox"/> stationär	Name:
<input type="checkbox"/> Privat	<input type="checkbox"/> teilstationär	Anschrift:
	<input type="checkbox"/> ambulant	Telefon:
<input type="checkbox"/> Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gem. Gendiagnostikgesetz liegt ausgefüllt anbei		
<input type="checkbox"/> Für privat versicherte Patienten liegt die Kostenübernahmeerklärung ¹ ausgefüllt anbei		
¹ Bitte nutzen Sie unser Formular unter: http://www.humangenetik.uniklinikum-jena.de/Diagnostik.html		

Anmerkung: Genetische Untersuchungen belasten nicht das Budget des einsendenden Arztes.

Datum, Unterschrift:

Probeneinsendung: Am Klinikum 1, 07747 Jena
Institut für Humangenetik/ Humangenetischer Laborbereich des ZAM
Tel.: 03641/ 9396804
Der Laborbereich ist akkreditiert nach DIN EN ISO 15189

Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz

Name, Vorname _____ Geburtsdatum: _____

Geschlecht: männlich weiblich

Untersuchungsauftrag:

klinische Symptomatik:

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

in Absprache mit Ihren behandelnden Ärzten soll bei Ihnen oder einem Ihrer Familienangehörigen eine genetische Untersuchung durchgeführt werden. Nach dem am 1. Feb. 2010 in Kraft getretenen Gendiagnostikgesetz ist Ihre Einwilligungserklärung **unbedingte Voraussetzung** für die Durchführung einer genetischen Untersuchung.

Auch gilt, dass Sie vorher über die Möglichkeiten, Grenzen und denkbaren Konsequenzen der Untersuchungen von Ihrem Arzt ausführlich informiert werden müssen. Sie haben das Recht, Ihre Einwilligungserklärung jederzeit schriftlich zu widerrufen, so dass die begonnenen Untersuchungen sofort abgebrochen werden müssen.

Nach dem Gesetz müssen Proben nach der erfolgten Untersuchung vernichtet werden. Häufig ist es aber sinnvoll, die Proben zum Zwecke der Überprüfbarkeit der Ergebnisse, der Qualitätssicherung, späteren neuen Diagnosemöglichkeiten oder für Familienuntersuchungen von vererbten Erkrankungen auch länger aufzubewahren. Hierfür benötigen wir Ihr **ausdrückliches Einverständnis**.

Auf Wunsch kann nach jeder genetischen Untersuchung eine genetische Beratung von Ihnen beansprucht werden. Vor jeder prädiktiven Untersuchung (z. B. Krebsuntersuchung von noch nicht erkrankten Familienangehörigen, Heterozygotentestung) sowie vor und nach Pränataldiagnostik ist der Arzt verpflichtet, Sie humangenetisch zu beraten und dies zu dokumentieren.

Alle Ergebnisse der genetischen Untersuchungen und der genetischen Beratung unterliegen der **ärztlichen Schweigepflicht**.

Ich bestätige mit meiner Unterschrift, dass:

- ich von dem behandelnden Arzt über die Aussagekraft und Konsequenzen der obengenannten Untersuchung umfassend aufgeklärt worden bin,
- ich mit der Entnahme der Probe einverstanden bin und dass die Probe für genetische Untersuchungen zur Klärung der oben genannten Fragestellungen verwendet werden darf,
- mir ausreichende Bedenkzeit vor der Einwilligung zu oben genannten Untersuchungen zur Verfügung stand,
- ich darauf hingewiesen wurde, meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen zurückziehen zu können, und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren.

Bitte entscheiden Sie, wie Ihre Probe und das Ergebnis verwendet werden dürfen:

- Ich möchte über die Ergebnisse der genetischen Untersuchung informiert werden. ja nein
- Ich bitte um Weiterleitung der Ergebnisse (nach GenDG) an mitbehandelnde Ärzte Herr/ Frau/ Klinik ja nein
- Ich bin mit der Weiterleitung des Auftrages an ein spezialisiertes Labor einverstanden. ja nein
- Ich bin mit der Aufbewahrung des Materials zum Zweck der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse oder für spätere Diagnosemöglichkeiten einverstanden. ja nein
- Die Ergebnisse der Untersuchungen sollen über über den gesetzlich festgelegten Zeitraum (10 Jahre) hinaus aufbewahrt werden dürfen, z.B. damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen. ja nein
- Ich bin mit der Aufbewahrung des Materials für Qualitätssicherung und zur Erforschung und Verbesserung der Behandlung genetischer Erkrankungen in anonymisierter Form einverstanden. ja nein
- Ich bitte auch um die Mitteilung von Zufallsbefunden. ja nein

Bei fehlender Entscheidung wird von Zustimmung ausgegangen.

Ort, Datum

Unterschrift Patientin/ Patient bzw. Erziehungsberechtigte(r)

Unterschrift behandelnde/r verantwortliche(r) Ärztin / Arzt