

**Anforderungsschein zur  
Molekulargenetischen Diagnostik  
bei Leukoenzephalopathien**

**Klinik für Kinder- und Jugendmedizin**

Direktorin: Prof. Dr. med. Jutta Gärtner

**Patientendaten / -etikett**

Name: \_\_\_\_\_

Vorname: \_\_\_\_\_

geb.: \_\_\_\_\_

männlich       weiblich

Adresse: \_\_\_\_\_

**DNA-Labor**

PD Dr. med. Marco Henneke  
Dr. rer. nat. Andreas Ohlenbusch  
37099 Göttingen Briefpost  
Robert-Koch-Str. 40, 37075 Göttingen Adresse  
0551 / 39-22969 Telefon  
0551 / 39-22980 Telefon  
0551 / 39-6236 Fax  
hennekem@med.uni-goettingen.de E-Mail  
aohlenb@gwdg.de E-Mail

**Kostenträger:**  Überweisungsschein Nr.10, gesetzlich versichert, Ausnahmeziffer 32010  
 Privatpatient  
 Rechnung an Einsender

**Einsender:**

Klinik/Station (Stempel): \_\_\_\_\_

Datum: \_\_\_\_\_

Zuständiger Arzt: \_\_\_\_\_

Telefon: \_\_\_\_\_

**Patientenangaben:**

Indexpatient       Familienmitglied: \_\_\_\_\_

Familiär gehäuftes Auftreten:  ja     nein     fraglich (bitte Stammbaum auf die Rückseite)

**(Verdachts-) Diagnose und gewünschte Mutationsanalyse:**

- Vanishing White Matter Disease (VWMD) Gene: *EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5*
- RNASET2-defiziente zystische Leukoenzephalopathie Gen: *RNASET2*
- Pelizaeus-Merzbacher-ähnliche Erkrankung (PMLD) Gen: *GJC2 (GJA12/Cx46.6)*
- Morbus Alexander (AD) Gen: *GFAP*
- Leukoenzephalopathie mit „brain stem and spinal cord involvement and lactate elevation (LBSL)“  
Gen: *DARS2*
- Aicardi-Goutières-Syndrom Gene: *TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, ADAR1*
- Megalenzephalie Leukoenzephalopathie mit subcortikalen Zysten (MLC) Gene: *MLC1, HEPACAM*
- MCT8-Defekt (Monocarboxylat-Transporter-8-Defekt) Gen: *SLC16A2 (MCT8)*
- Mitochondriale Hsp60-Chaperonopathie Gen: *HSPD1*
- SDH-defiziente Leukoenzephalopathie Gen: *SDHAF1*

**Klinische Angaben:**

Erkrankungsbeginn: \_\_\_\_\_

Klinische Leitsymptome: \_\_\_\_\_

MRT-Befunde: \_\_\_\_\_

Material:  EDTA-Blut (möglichst 5,0-7,5 ml [mindestens 1,0 ml])       genomische DNA  
 Fibroblasten (kleine Zellkulturflasche, 80-100% Konfluenz)

**Hausadresse:** Robert-Koch-Str. 40  
37075 Göttingen

**Internet:** [www.paediatric2.med.uni-goettingen.de](http://www.paediatric2.med.uni-goettingen.de)

**Telefon:** 0551-39-6210

## Einwilligung in eine genetische Untersuchung

*Die vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzl. Vertreters ist unbedingte Voraussetzung für die Durchführung der genetischen Untersuchung.*

<b>Patient(in)</b> Name:  Vorname:  Geb.:	ggf. Sorgeberechtigte(r) gesetzliche(r) Betreuer(in)
--	--

Ich bin damit einverstanden, dass die Proben für genetische Untersuchungen bezogen auf folgende Fragestellung verwendet werden

### Leukoenzephalopathien (Indikation)

Ich erkläre, dass ich über die Möglichkeiten und Grenzen der angeforderten Untersuchungen aufgeklärt worden bin. Die möglichen Ergebnisse der genetischen Untersuchungen wurden in ihren denkbaren Konsequenzen ausführlich erörtert.

Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Sie werden nur mit meiner Zustimmung an Familienangehörige und deren behandelnde Ärzte weitergegeben, nicht aber an andere Dritte. Meine Daten werden streng geschützt vor jedem unbefugten Zugriff gespeichert.

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

(Bitte entsprechend ankreuzen)

Ich möchte über das Ergebnis der Untersuchung informiert werden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bitte um Mitteilung des Untersuchungsergebnisses an den/die/ mitbehandelnde(n) Arzt/Ärztin,  Frau/Herr/Klinik .....	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für spätere neue Diagnosemöglichkeiten einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern genutzt werden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird. Dazu überlasse ich das Untersuchungsmaterial dem Zentrum Kinderheilkunde und Jugendmedizin der Universitätsmedizin Göttingen.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin damit einverstanden, dass einer der Untersucher bei Bedarf in Zukunft mit mir Kontakt aufnimmt.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>

**Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen.**

<b>Unterschrift Patient(in) bzw. gesetzliche(r) Vertreter(in)</b>  _____ Ort, Datum                      Patient(in)/ges. Vertreter	<b>Unterschrift Arzt/Ärztin</b>  _____ Ort, Datum                      Arzt/Ärztin
--	---