

Molekulare und zellbiologische Diagnostik bei Verdacht auf Peroxisomenbiogenesedefekt

DNA-Labor

Dr. rer. nat. Andreas Ohlenbusch
Priv.-Doz. Dr. med. Hendrik Rosewich
37099 Göttingen Briefpost
Robert-Koch-Str. 40, 37075 Göttingen Adresse
0551 / 39-22980 oder-22972 Telefon
0551 / 39-6252 Fax
ahlenb@gwdg.de E-Mail
hendrik.rosewich@med.uni-goettingen.de E-Mail

Patientendaten / -etikett

Name: _____
Vorname: _____
geb.: _____
 männlich weiblich
Adresse: _____

Bitte unbedingt die angehängte **Einwilligung in eine genetische Untersuchung** vollständig ausgefüllt und unterschrieben mit einsenden. Eine genetische Untersuchung ist aufgrund der Vorgaben des gültigen **Gendiagnostikgesetzes** sonst nicht möglich.

- ambulanter Kassenpatient (**Überweisungsschein mitsenden!**)
 Privatpatient
 Rechnung an Einsender

Einsender
Klinik/Station (Stempel): _____

Datum: _____

zuständiger Arzt: _____

Telefon: _____

Patientenangaben (Stammbaum bitte auf der Rückseite):

Indexpatient Familienmitglied:

(Verdachts)Diagnose: Zellweger-Syndrom, Zellweger-Spektrum
Rhizomelia chondrodysplasia punctata, Andere

Symptomatik:

Familiär: ja nein ?
Erkrankungsbeginn: _____
Klinische Leitsymptome:
 faciale Dysmorphien
 muskuläre Hypotonie
 Hepatomegalie
 Nierenzysten
 vorzeitige Verkalkung der Patella
 Katarakt Retinitis pigmentosa

Labor / Biochemie:

VLCFA C22:0: _____ nmol/ml
VLCFA C24:0: _____ nmol/ml
VLCFA C26:0: _____ nmol/ml
Phytansäure: _____ nmol/ml
Pristansäure: _____ nmol/ml
Plasmalogene: _____

Untersuchungen s. S. 2

Gewünschte Untersuchung:

- Material:**
- EDTA-Blut (2-5ml, 5-10ml, 10-20ml)
 - Fibroblasten (kleine Zellkulturflasche 80-100% Konfluenz)
 - kultivierte Amnionzellen/ kultivierte Chorionzellen
- 1) *PEX1*-Gen, Zellweger-Spektrum (**EDTA-Blut und/oder Fibroblasten**).
- Exon 13/15 (c.2097_2098insT und c.2528G>A; ca. 80% aller Mutationen).
 - Exon 1-24.
- 2) andere Krankheitsgene des Zellweger-Spektrums (**Fibroblasten**).
- PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX26.*
- 3) *PEX7*-Gen, Rhizomelia chondrodysplasia punctata (**EDTA-Blut**).

Bitte unbedingt Einwilligung in eine genetische Untersuchung ausfüllen (s. Anlage)!

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.

Patient(in) 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
**Peroxiosmale Erkrankungen**.....(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.

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