

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft
Name des Versicherten						
geb. am						
Kassen-Nr.		Versicherungs-Nr.		Status		
Betriebsstätten-Nr.		Arzt-Nr.		Datum		

Labor für Molekulare Genetik

Prof. Dr. rer. nat Wolfgang Höppner

Grandweg 64, 22529 Hamburg

Tel: +49-(0)-40-429346-0, Fax: +49-(0)-40-429346-10

Email: info@bioglobe.net; www.bioglobe.net

Klinische Angaben:

Einsender:

(Stempel)

Hyperandrogenämie/Adrenogenitales Syndrom

- Steroid-21-Hydroxylase-Defizienz (CYP21A2-Gen, MIM +201910)
- Steroid-11- β -Hydroxylase-Defizienz (CYP11B1-Gen, MIM 610613)
- Steroid-17- α -Hydroxylase-Defizienz (Cyp17-Gen, MIM *609300)
- Steroid-3- β -Dehydrogenase-Defizienz (3HSD-Gen, +MIM 201810)
- Cytochrom P450 Oxidoreductase (POR, MIM *124015)

Diabetes

- MODY Typ 1, Hepatic Nuclear Factor 4 α (HNF4 α -Gen, MIM *600281)
- MODY Typ 2, Glucokinase (GCK-Gen, MIM *138079)
- MODY Typ 3, Hepatic Nuclear Factor 1 α (HNF1 α /TCF1-Gen, MIM *142410)
- MODY Typ 4, Homeodomain Transcriptionfactor IPF (IPF-Gen, MIM 600733)
- MODY Typ 5, Renale Cysten und Diabetes (HNF1B-Gen, MIM *189907)
- MODY Typ 6, Beta-cell E-box Transactivator 2 (NEUROD-Gen, MIM 601724)
- Mitochondrial induzierte Diabetes (MTTL-Gen, MIM *590050; MTTK-Gen, MIM *590060; MTTS-Gen, MIM *59085)

Andrologie

- Azoospermie (AZF, MIM #415000; USP9Y-Gen, MIM *400005)
- Cystische Fibrose, CBAVD (CFTR1-Gen, MIM *602421)
- Polymerase-Gamma (POLG1-Gen, MIM *174763)
- Ribonuklease L (RNASEL-Gen, MIM *180435)

Endokrinologie und Stoffwechsel

- Albright-Syndrom (Guanin-Nucleotide-Binding-Proteine, GNAS-Gen, MIM +139320)
- Aldolase B Defizienz (Fruktose Intoleranz, ALDOB-Gen, MIM +229600)
- Alport Syndrom, X-linked (Col4A5-Gen, ATS, MIM *303630)
- Alport Syndrom, autosomal rezessiv (Col4A3-Gen, MIM *120070, Col4A4-Gen MIM *120131)
- Angiotensin Converting Enzyme (ACE-Gen, I/D-Polymorphismus, MIM +106180)
- Catechol-O-Methyltransferase (Catechol- und Östrogenkatabolismus, COMT-Gen, MIM +116790)
- Cholesterolester Transferprotein (Lipid-Transfer-Protein, CETP-Gen, MIM *118470)
- 11- β -Cortisol-Ketoreduktase-Defizienz (11- β -Hydroxysteroid-Dehydrogenase, HSD11-Gen, MIM +218030)
- Ehlers-Danlos-Syndrome Typ VIIa (Collagen-1A1-Gen, COL1A1, MIM *120150)
- Familiärer Hyperaldosteronämie (Glucocorticoid suppressable, Chimeric CYP11B1/CYP11B2, GRA, MIM #103900)
- Familiäre Hypercholesterinämie (LDL-Rezeptor-Gen, LDLR, MIM *606945)
- Hypercholesterinämie, autosomal dominant (LDL-Rezeptor-Gen, MIM *606945, ApoB, MIM *107730, PCSK9-Gen +607786)
- Familiäre hypokalziurische Hyper- und Hypokalziämie (Calcium-Sensing-Rezeptor-Gen, CASR, MIM +601199)
- Familiäres Mittelmeerfieber (Recurrent Polyserositis, FMF, MEVF-Gen *608107)
- Familiäre Schilddrüsenhormone Resistenz (Thyroid Hormone- β -Rezeptor, THRB-Gen, MIM *190160)
- Hämochromatose (HFE-Gen, MIM +235200)
- HPT-Jaw Tumor Syndrome (Parafibromin-Gen, HRPT2-Gen, MIM 145001)
- Hyperbilirubinämie, Gilbert Syndrome (UGT1A1-Gen, MIM *191740)
- Hyperlipoproteinämie Typ 1 (Lipoproteinlipase-Gen, LPL-Gen, MIM *609708)
- Hypophosphatämie, Hereditär (Vitamine-D-resistente Rachitis, X-chromosomal, PHEX-Gen, MIM *300550)
- Hypophosphatasie (Alkalische Phosphatase –Leber/Niere/Knochen, ALPL-Gen, MIM *171760)
- Laktose Intoleranz (Hypolaktasie, Latase, LCT-Gen, MIM *603202)

- McCune-Albright Syndrom (Guanin-Nucleotide-Bindingprotein, GNAS-Gen, MIM +139320)
- Nitroxid Synthase Typ 3 (endothelial, eNOS-Gen, MIM +163729)
- Östrogen- α -Rezeptor (Estrogen Receptor α -Gen, ESRA, MIM +133430)
- Östrogen- β -Rezeptor (Estrogen Receptor β -Gen, ESRB, MIM *601663)
- Osteochondrodysplasia, X-chromosomal (Spondyloepiphysal Dysplasia tarda, SEDL, TRAPPC2-Gen, MIM *300202)
- Osteogenesis Imperfecta Typ I und Typ IIa (COL1A1-Gen, MIM *120150, Col1A2-Gen, MIM *120160)
- Osteogenesis Imperfecta Typ IIb und Typ VII (CRTAP-Gen, MIM *605497)
- Osteoporosis Pseudoglioma Syndrom (OPP, LDL-Rezeptor Related Protein 5, LPR5, MIM *603506)
- Pseud-Syndrom (Hörstörung und Struma, Solute carrier Family 26 Member 4-Gen, SLC26A4, MIM *605646)
- Polyglanduläre endokrine Insuffizienz Typ I (Autoimmune-Regulator-Gen, AIRE, MIM *607358)
- Pseudoaldosteronismus, Liddle Syndrom (SCNN1B-Gene MIM *600760; SCNN1G-Gene MIM *600761)
- Pseudohypoparathyreoidismus, Typ IA; PHP1A (GNAS-Gen, MIM +139320)
- Pseudo-Vitamin-D-resistente Rachitis (25-Hydroxy-Vitamine-D- α -Hydroxylase-Defizienz, CYP27B1-Gen, MIM *609506)
- Sichelzellanämie
- Steroid-5 α -Reduktase2 (Männlicher Pseudohermaphroditismus, SRDA2-Gen, *607306)
- Testikuläre Feminisierung, Androgen Resistenz (Androgen Rezeptor Gen, AR, MIM *313700)
- TSH-Resistenz (Thyrotropin Rezeptor- Gen, TSHR, MIM +603372)
- β -Thalassämie (Hämoglobin- β -Locus, HBB-Gen, MIM +141900)
- Vitamin-D-Resistenz (Vitamin-D-Rezeptor, VDR-Gen, MIM *601769)
- Variegata Porphyria (Protoporphyrinogen Oxidase, PPOX-Gen, MIM *600923)
- Wolfram-Syndrom (Wolframin-Gene, WFS1, MIM *606201)

Onkologie

- Adenomatöse Polyposis Coli APC (APC-Gen, MIM *175100)
- Brustkrebs, Familiär (BRCA1-Gen, MIM *113705; BRCA2-Gen, +600185)
- Carney-Komplex Typ 1 (PRKAR1A-Gen, MIM *188830)
- Cowden Syndrom (PTEN-Gen, MIM *601728)
- Familiärer isolierter Hyperparathyreoidismus, FIHP (HRPT2-Gen, MIM *602393; MEN1-Gen, MIM *131100; HRPT3, MIM %610071, CASR-Gen, MIM +601199)
- Familiäre isolierte Somatopine (FIS), GH sezern. Hypophysenadenome
- Familiäre isolierte Pituitary Adenoma (FIPA); (Aryl Hydrocarbon Receptor Interacting Protein, AIP-Gen, MIM *605555)
- Hereditäres non-polyposis Colon-Carcinom, Lynch-Syndrom (HNPCC, MSH2-Gen, MIM *609309; MLH1-Gen, MIM *120436; MSH6-Gen, MIM *600678; MLH3-Gen, *604395; PMS1-Gen, MIM *600258; PMS2-Gen, MIM *600259; TGFBR2-Gen, MIM *190182)
- HPT-Jaw Tumor Syndrom (HRTP2, Parafibromin-Gen, MIM *607393)
- Li Fraumeni-Syndrom (Tumorsuppressor-Gen p53, TP53, MIM *191170)
- Mikrosatelliten Instabilität, MSI
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN 1-Gen, MIM *131100)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 2A and 2B (RET-Proto-Onkogen, MIM +164761)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 4 (CDKN1B-Gen, MIM *600778)
- Multiple Phäochromozytome, Paragangliom (PGL1, Succinat Dehydrogenase Subunit D, SDHD-Gen, MIM *602690; PGL3, SDH Subunit C, SDHC-Gen, MIM *602413; PGL4, SDH Subunit B, SDHB-Gen, MIM *185470)
- Neurofibromatose Typ 1 (Neurofibromin-Gen, NF1-Gen, MIM +162200)
- Septin9 (DNA-Methylierung, MIM *604061)
- Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL-Gen, MIM *608537)

Sonstige:

Information zur DNA-Diagnostik / Gendiagnostik

Molekulargenetische Untersuchungen haben das Ziel, Veränderungen der Erbsubstanz festzustellen oder auszuschließen. Diese Untersuchungen erfolgen in der Regel gezielt zum Ausschluss oder zur Bestätigung einer genetisch bedingten Erkrankung. Ein ungezielter Ausschluss oder Nachweis von genetischen Veränderungen ist nicht sinnvoll und wird nicht durchgeführt. Als Untersuchungsmaterial findet meist DNA aus zellkernhaltigen Blutzellen Verwendung. Hierzu ist eine Blutentnahme von 2-3 ml notwendig. Eine solche Blutentnahme bedingt in der Regel keine gesundheitlichen Risiken. Bei Frühgeborenen, Säuglingen und Kleinkindern sollten mögliche spezielle Risiken einer solchen Blutentnahme mit dem Kinderarzt besprochen werden. Meist wird dieser auch die genetische Untersuchung veranlassen.

Bei der Gendiagnostik werden die Krankheit verursachenden Veränderungen (Mutationen) in einer Erbanlage (einem Gen) direkt nachgewiesen bzw. ausgeschlossen. Wenn eine Mutation nachgewiesen wird, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit (geringe Rate so genannter falsch positiver Befunde). Wenn keine Mutation nachgewiesen wird, kann je nach Krankheit trotzdem eine genetische Ursache vorliegen, die zum Beispiel mit heutigen Methoden nicht nachgewiesen werden kann. In diesen seltenen Fällen wird Ihr Arzt sie gesondert beraten.

Wenn mehrere Mitglieder einer Familie untersucht werden, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse der Wirklichkeit entsprechen. Sollte ein Befund zur Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse (z. B. der Vaterschaft) führen, teilen wir Ihnen dies nur dann mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrags unvermeidbar ist.

Eine mögliche, aber seltene, Fehlerquelle bei der medizinischen Labordiagnostik liegt in Probenverwechslungen. Es werden alle erforderlich und fachlich gebotenen Sicherheitsvorkehrungen getroffen, um Probenverwechslungen zu vermeiden. Um Zweifel vollständig auszuschließen wird bei Untersuchungen, die besonders wichtige therapeutische Konsequenzen haben, eine zweite Analyse aus einer unabhängigen Blutprobe empfohlen.

Da das Labor, welches die Untersuchungen durchführt, auch an wissenschaftlichen Studien teilnimmt, ist es wünschenswert, Ihre Restblutprobe in anonymisierter Form für Forschungszwecke aufzubewahren. Wenn Sie dem nicht zustimmen möchten, wird nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der für Sie erforderlichen molekulargenetischen Diagnostik vernichtet.

Einverständnis:

Die Information zur molekulargenetischen Untersuchung (DNA-Diagnostik, Gendiagnostik) habe ich gelesen, zur Kenntnis genommen und davon eine Kopie erhalten. Der Arzt hat mich darüber informiert, dass eine DNA- Probe wegen folgender Indikation molekulargenetisch untersucht werden soll:.....

Über Aussagemöglichkeiten und Aussagegrenzen der Gendiagnostik im vorliegenden Fall bin ich aufgeklärt worden. Ich bin mit der Abnahme einer Blutprobe einverstanden und wünsche die Durchführung einer molekulargenetischen Diagnostik.

Patient

Vorname Name:
Geboren:
Ort Datum:
Unterschrift:

Bei meinem Kind / der von mir betreuten Person:
Vorname Name:
Geboren:
Ort Datum:
Unterschrift:

Beratender Arzt

Ort, Datum:
Unterschrift:

Das Untersuchungsmaterial soll

- nach Abschluss der molekulargenetischen Diagnostik
- nach einer Aufbewahrungspflicht von 10 Jahren vernichtet werden (die aufbewahrte Probe wird ausschließlich bei erneutem Untersuchungsauftrag und erneuter Einwilligung verwendet)

Der anonymen Verwendung für wissenschaftliche Zwecke

- stimme ich zu
- stimme ich nicht zu

Mir ist bekannt, dass ich meine Zustimmung zu genetischen Untersuchungen und zur Aufbewahrung der Probe jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile widerrufen kann

Ort, Datum:
Unterschrift:

Praxis:

Stempel