



Pulmonale molekulare Diagnostik

Studienprojekt: Pulmonale molekulare Diagnostik

Name, Vorname (Pat.) _____
Geburtsdatum: _____ Geschlecht: m w
Straße: _____
PLZ, Wohnort: _____
Telefon: _____

Gesetzlich versicherte Patienten

Dieses Formular ist als Untersuchungsauftrag nur in Verbindung mit jeweils einem (1x für genetische, 1x für andere Untersuchungen) vollständig ausgefüllten **Labor-schein 10** (Angabe von Diagnose/Indikation, ICD 10, gewünschte Untersuchung, Ausnahmeziffer, z.B. 32010) und unterschriebener **Einwilligungserklärung** gültig!

Privatpatienten/Selbstzahler

Dieses Formular ist als Untersuchungsauftrag mit unterschriebener **Einwilligungserklärung ausreichend!**

Einwilligungserklärung und Feld für Stammbauminformation auf der Rückseite

Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht

Versicherungsstatus

- Ambulant GKV (Überweisungsschein 10, Ziffer 32010)
 Stationär/Klinik
 Selbstzahler/Privatpatient

Untersuchungsmaterial (Art, Menge, ggf. Entnahmezeitpunkt)

- 5 ml EDTA-Blut bei Raumtemperatur (immer Trio):
 Patient
 Vater
 Mutter
- BAL (Surfactantanalyse; gefroren auf Trockeneis!)
- Serum (GMCSF-Autoantikörper)

Hinweis: Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

Bei genetischen Untersuchungen: Verantwortliche Ärztliche Person (GenDG)

Stempel, Telefon- und Faxnummer, Unterschrift

Unklares Atemnotsyndrom (Neugeborene 30.-41. SSW):

Störungen der alveolären Surfactantregion:

- Surfactantprotein B-Defizienz (*SFTPB*)
 Surfactantprotein C-Defizienz (*SFTPC*)
 ABCA3-Defizienz (*ABCA3*)
 Brain-thyroid-lung Syndrom/TTF1-Defizienz (*NKX2-1*)

Diffuse Entwicklungsstörungen der Lunge:

- Alveolo-capilläre Dysplasie/kongenitale Lungendysplasie (*FOXF1*)

Interstitielle Lungenerkrankungen, pulmonale Alveolarproteinose (PAP) des Säuglings und Kindes:

- Kongenitale PAP durch GMCSF Rezeptor alpha Kettendefekte (*CSF2RA*)
 Kongenitale PAP durch GMCSF Rezeptor beta Kettendefekte (*CSF2RB*)
 Surfactantprotein C-Defizienz (*SFTPC*)
 ABCA3-Defizienz (*ABCA3*)
 Brain-thyroid-lung Syndrom/TTF1-Defizienz (*NKX2-1*)
 Wachstumsstörungen mit mangelnder Alveolarisierung (Filamin A, *FLNA*)
 Autoimmun PAP (Serum)

Adresse für die Probenlieferung

Kubus Forschungszentrum, Raum K0.10
Frau Schams/Frau Wesselak
Dr. von Haunersches Kinderspital
Ludwig-Maximilians-Universität München
Lindwurmstr. 2a
80337 München
Germany

Hilfe und Auskunft

Tel.: +49.89.440053715
Internet: www.childeu.net
E-Mail: chILD-EU.register@med.uni-muenchen.de



Genetische Beratung

Dr. med. Imma Rost (Ltg.)
 Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen

Dr. med. Sandra Dölken
 Dr. med. Dagmar Wahl

Molekulargenetik:

Dr. rer. nat. Christoph Marschall
 Dr. rer. nat. Karin Mayer

Symbole

weiblich	männlich
nicht betroffen	nicht betroffen
betroffen	betroffen
verstorben	verstorben
Überträger	Überträger
Geschlecht nicht festgestellt	Schwangerschaft
Spontanabort	Schwangerschaftsabbruch
Eineiige Zwillinge	Zweieiige Zwillinge
Indexpatient	Infertilität

Klinische Angaben/Stammbaum (bitte verwenden Sie die nebenstehenden Symbole)

Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

das GenDG fordert für alle genetischen Untersuchungen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung** sowie vor prädiktiven (bei Gesunden) und vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine **genetische Beratung**. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) empfehlen, die nachstehenden Sachverhalte im Rahmen der Einwilligung zu klären. **Bitte lesen Sie die Einwilligungserklärung sorgfältig durch** und nehmen Sie Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen wollen.

Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich

- von meinem behandelnden Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung gemäß GenDG aufgeklärt wurde,
- ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu besprechen,
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (Blut, Gewebe, bei Pränataldiagnostik Chorionzotten bzw. Fruchtwasser) einverstanden bin,
- mit der Durchführung der **genetischen Untersuchung** zur Klärung der in Frage stehenden **Erkrankung/Störung/Verdachtsdiagnose(n)**

_____ einverstanden bin,
 Untersuchung / Verdachtsdiagnose

- im Zusammenhang mit der o.g. Indikation - falls erforderlich - mit einer parallelen Untersuchung mehrerer Gene mittels „Next Gen Sequencing“ einverstanden bin,
- mit der Aufbewahrung des verbleibenden **Probenmaterials** nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe,
- mein **Probenmaterial** und ggf. die DNA-Sequenzinformation anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle,
- keine Einwände gegen eine Veröffentlichung der Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Publikationen habe,
- der Aufbewahrung der **Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich vorgeschriebene Dauer von 10 Jahren hinaus zustimme, jedoch keinen Anspruch darauf erhebe,
- der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrags oder Teilen davon - falls erforderlich - an ein medizinisches Kooperationslabor zustimme,
- damit einverstanden bin, dass eine Befundkopie und ein Teil der Probe an Herrn Prof. Griese, chILD-EU Projekt, geschickt wird,
- damit einverstanden bin, dass die Befunde der Untersuchung(en) auch an weitere, nachfolgend benannte Ärzte geschickt werden:

Frau/Herrn Dr. med. _____
 Name PLZ/Ort Straße

Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann,
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- mir nur die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in Rechnung gestellt werden,
- ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (**Recht auf Nichtwissen**),
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden.

 Ort, Datum

 Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter

 Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person

