



## CADASIL-Hautbiopsie

### Informationen für Einsender

Sehr geehrte Frau Kollegin, sehr geehrter Herr Kollege,

für die Diagnostik von CADASIL (cerebrale autosomal-dominante Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukenzephalopathie) bieten wir als ergänzendes Verfahren die elektronenmikroskopische Untersuchung aus biotischem Material an.

Bei korrekter Präanalytik bietet dieses Verfahren eine hohe Sensitivität und Spezifität. Es stellt somit ein **ergänzendes Verfahren** zur molekulargenetischen Diagnostik dar, insbesondere bei nicht eindeutigen Befunden. Die Gewinnung des Probenmaterials ist allerdings invasiver als bei der Molekulargenetik.

Für die Entnahme und den Versand der Hautbiopsie bitten wir Sie, folgendes zu beachten:

- Das **Transportmedium** (6,25% Glutaraldehyd) kann vorab in unserem Labor angefordert werden. Sie können dieses bis zur Probenentnahme etwa zwei Wochen bei 4°C aufbewahren.
- Die Hautproben (in der Regel zwei Hautstanzen) sollten einen Durchmesser von ca. 0,5 cm haben und die **Subcutis** beinhalten, um die zur Diagnostik notwendigen kleinen Gefäße zu erfassen. Soweit möglich, sollten die Biopsien im Bereich des Mm. deltoideus entnommen werden. Falls dieses seitens des Patienten nicht erwünscht wird, ist die Entnahme an einer anderen Körperstelle möglich. Nach der Entnahme sollten die Proben unverzüglich in das Transportmedium gegeben werden.
- Die Proben sollten zeitnah verschickt werden, möglichst nicht über das Wochenende. Der Versand ist bei Raumtemperatur möglich.

#### Bitte beachten Sie:

- Eine Bearbeitung ist nur möglich, wenn Anforderungsschein und Einwilligungserklärung komplett ausgefüllt und unterschrieben vorliegen.
- Vor der Diagnostik muss eine humangenetische Beratung erfolgen.
- Prädiktive Diagnostik (ohne klinischen Verdacht) kann nur durch einen Facharzt für Humangenetik angefordert werden.
- Für ambulante Patienten bitte einen Überweisungsschein (Pathologie) beilegen. Für Anforderungen aus dem Ausland ist eine Kostenübernahmeerklärung zwingend erforderlich.

Adresse für den Probenversand:

**Institut für Schlaganfall- und Demenzforschung**  
Ambulanz, z. Hd. A. Dörr  
Feodor-Lynen-Str. 17  
81377 München

Für Rückfragen stehen wir Ihnen jederzeit gerne zur Verfügung:

**Telefon:** 089 / 4400 - 46167  
**E-Mail:** cadasil@med.uni-muenchen.de

Informationen für Patienten unter [www.cadasil.info](http://www.cadasil.info)

**Institut für Schlaganfall- und Demenzforschung**  
Prof. Dr. med. M. Dichgans

[www.isd-muenchen.de](http://www.isd-muenchen.de)

**Neurogenetisches Labor:**  
Telefon +49 (0)89 4400 – 46167  
Telefax +49 (0)89 4400 – 46116  
[www.neurogenetik.de](http://www.neurogenetik.de)

**Postanschrift:**  
Institut für Schlaganfall- und Demenzforschung  
Feodor-Lynen-Str. 17  
81377 München

Das Klinikum der Universität München ist eine Anstalt des Öffentlichen Rechts

Vorstand: Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. Karl-Walter Jauch (Vorsitz), Stv. Kaufmännischer Direktor: Philip Rieger, Pflegedirektorin: Helle Dokken, Vertreter der Medizinischen Fakultät: Prof. Dr. med. dent. Reinhard Hickel (Dekan)  
Institutionskennzeichen: 260 914 050, Umsatzsteuer-Identifikationsnummer gemäß §27a Umsatzsteuergesetz: DE813536017



## Anforderung CADASIL-Hautbiopsie

Patientendaten	
<p><b>Anforderung:</b> <input type="checkbox"/> bei klinischem Verdacht  <input type="checkbox"/> prädiktiv (z. B. asymptomatische Risikoperson aufgrund Familienanamnese),  <u>Anforderung nur über FA für Humangenetik</u>  <input type="checkbox"/> aufgrund nicht eindeutigen Befund in der molekulargenetischen Diagnostik</p> <p><b>Anamnese :</b>            Erstmanifestationsalter: ..... Jahre            Migräne: <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> ja, mit Aura <input type="checkbox"/> ja, ohne Aura  <input type="checkbox"/> Isolierte Aura (ohne Kopfschmerz)            Schlaganfälle: <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> ja, einmalig <input type="checkbox"/> ja, rezidivierend            Demenz <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> ja            MRT: <input type="checkbox"/> T2-hyperintense Marklagerläsionen  <input type="checkbox"/> Lakunen  <input type="checkbox"/> Mikroblutungen  <input type="checkbox"/> nicht durchgeführt</p> <p>Freitext:</p> <p><b>Klinischer Befund:</b></p>	<p>..... Name, Vorname (wenn möglich bitte Etikett aufkleben)</p> <p>..... Geburtsdatum</p> <p>..... Kostenträger</p> <p><b>Familien-Anamnese:</b>            Für CADASIL: <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> unklar            In der Familie bekannte Notch3-Mutation: <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> ja: .....</p> <p>Für Migräne: <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> unklar            Für Schlaganfälle: <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> unklar            Für Demenz: <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> unklar</p> <p><b>Stammbaum:</b></p>

Anfordernde Stelle
<p>Postanschrift für die Zusendung des Befundes:</p> <p>..... Name der/s anfordernden Ärztin/Arztes in Druckbuchstaben</p> <p>..... Ort, Datum</p> <p>..... Unterschrift</p>

**Benötigt werden:**

- vollständig ausgefüllte **Anforderung** und unterschriebene **Einwilligungserklärung** (siehe nächste Seite)
- **Stanzbiopsie** mit subkutanem Fett in 6,25% Glutaraldehyd (Medium kann vorab angefordert werden)
- für Anforderungen aus dem Ausland: Kostenübernahmeerklärung des Kostenträgers

Formular-Version: 2017-02-20



## Einwilligungserklärung zur CADASIL-Diagnostik mittels Hautbiospie

Liebe Patientin, lieber Patient,

das Gendiagnostikgesetz (GenDG) regelt die Durchführung von Untersuchungen bei genetischen Erkrankungen. Das Gesetz schreibt vor, dass vor jeder Untersuchung eine ausführliche Aufklärung des Patienten erfolgt und eine genetische Beratung angeboten wird.

Mit Ihrer Unterschrift bestätigen Sie, dass Sie über die genetischen Grundlagen der Erkrankung sowie die Aussagekraft, Grenzen und möglichen Konsequenzen und Risiken der geplanten Untersuchung (einschließlich der mit der Gewebeentnahme verbundenen Risiken) hinreichend aufgeklärt wurden. Sie bestätigen, dass alle Ihre Fragen zu Ihrer Zufriedenheit beantwortet wurden.

**Sie geben mit Ihrer Unterschrift die Einwilligung zur Untersuchung auf CADASIL und zu der dafür erforderlichen Gewebeentnahme.** Sie können Ihre Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen ohne dass daraus Nachteile entstehen. Sie haben ferner das Recht Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen).

Bitte beachten Sie: Das Gendiagnostikgesetz erlaubt die Versendung des Befundes nur an den Arzt, welcher Sie über die Untersuchung aufgeklärt hat.

Patientendaten und Unterschrift	
..... Name, Vorname (wenn möglich bitte Etikett aufkleben)	..... Ort, Datum
..... Geburtsdatum	..... Unterschrift <b>Patient</b>
..... Name der/des aufklärenden, einsendenden Ärztin/Arztes	..... Unterschrift <b>Ärztin/Arzt</b>

Bitte beachten Sie, dass die Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz nur durchgeführt werden darf, wenn Sie alle unten stehenden Fragen beantworten:

Bei Untersuchungen können sich Zufallsbefunde ergeben, die nicht im Zusammenhang mit der eigentlichen Fragestellung stehen aber trotzdem gesundheitliche Bedeutung haben.

**Ich möchte über Zufallsbefunde informiert werden.**  ja  nein

Das Gendiagnostikgesetz schreibt die Vernichtung des Untersuchungsmaterials nach Abschluss der Untersuchung vor. Es kann jedoch wichtig sein, das Material für spätere Bestimmungen aufzubewahren, z. B. als Vergleichsmaterial, zur Erweiterung Ihrer Diagnostik, zur Qualitätssicherung oder zur Erforschung der Grundlagen von Krankheiten. In den letztgenannten Fällen erfolgt die Verwendung der Proben und Daten pseudonymisiert, also ohne Personenbezug.

**Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials über die gesetzliche Frist (Abschluss der Untersuchung) hinaus einverstanden.**  ja  nein

**Ich bin mit der Verwendung meines Untersuchungsmaterials in pseudonymisierter Form (ohne Personenbezug) zum Zwecke der Qualitätssicherung und der Forschung einverstanden.**  ja  nein

Das Gendiagnostikgesetz schreibt vor, dass Ergebnisse aus genetischen Untersuchungen nach 10 Jahren vernichtet werden. Häufig sind diese Ergebnisse aber auch später noch wichtig, z. B. für Ihre Kinder oder Enkelkinder.

**Ich bin einverstanden, dass meine Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist hinaus aufbewahrt werden. Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse meiner Untersuchung für die Beratung/Untersuchung meiner Angehörigen genutzt werden.**  ja  nein