

Postadresse und Probenversand:

Heinrich-Düker-Weg 12
37073 Göttingen

Kontakt:

Molekulargenetik

Tel.: 0551 / 39-69019

Fax: 0551 / 39-69303

E-Mail: silke.kauluss@med.uni-goettingen.de

Vorlage Version: 1.4-1124

Untersuchungsauftrag Molekulargenetik

- Morbus Osler / Hereditäre Hämorrhagische

Teleangiektasie (HHT) -

Feld bitte frei lassen - Barcode

Patient*in <small>(Patient*innenaufkleber, sofern verfügbar)</small>		
Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname Patient*in geb. am		
Kassennr.	Versichertenr.	Status
Betriebsstättenr.	Arzt-Nr.	Datum

Einsender*in
Name Ärztin/Arzt (in Druckbuchstaben) (ggf. Stempel):
Telefonische Nachfragen unter:
Untersuchungsmaterial Bitte Beschriftung mit Namen und Geburtsdatum!
Datum Probenentnahme: _____
EDTA-Monovette (ca. 7,5 ml, bei Kleinkindern: 1-3 ml)
DNA
Sonstiges: _____

Geschlecht: männlich (m) weiblich (w) divers (d) unbestimmt (x)
Schwangerschaft: ja nein
SSW / Letzte Regel am: _____
Eine pränatale Diagnostik ist für einige der aufgeführten Erkrankungen möglich. Telefonische Terminvereinbarung bei Schwangerschaft und pränataler Diagnostik erforderlich!
Ambulant (Überweisungsschein Muster 10) Privat (Kostenvoranschlag unter 0551 / 39 69012 anfordern)

Indikation / Angaben zur Erkrankung / Angaben zur Familie / ggf. Stammbaum:

Insbesondere Angaben zu ähnlichen Erkrankungen, Fehl-/Totgeburten, geistige oder körperliche Behinderung, Stoffwechselkrankheiten

Bitte fügen Sie Kopien der Ihnen vorliegenden Arztbriefe und / oder Befunde dem Untersuchungsauftrag mit bei.

Patient*inneneinwilligung
Eine vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung liegt dem Untersuchungsauftrag bei (auch als Kopie möglich; Vorlage verfügbar unter: www.humangenetik-umg.de).
Eine vollständige und im Sinne des GenDG gültige Einwilligungserklärung liegt bei uns vor (überschüssiges Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichten? ja nein).

(Datum)

(Name Ärztin/Arzt; in Druckbuchstaben)

(Unterschrift Ärztin/Arzt)

Patient*innenname: _____ Geb.-Dat.: _____

Bitte die gewünschte Untersuchung ankreuzen

Ziel der Untersuchung

Bitte fügen Sie Kopien der molekulargenetischen Befunde bei.

Differentialdiagnostische Untersuchung

Familiäre Mutation bekannt ja ^[1] nein

Mutation: _____

(Gen) (Position)

Prädiktive Diagnostik (nach genetischer Beratung, GenDG, §7 I)

Mutation: _____

(Gen) (Position)

Testung auf Anlageträgerschaft ^[1]
(rezessive Erkrankungen)

Mutation: _____

(Gen) (Position)

Wurde in den letzten 12 Monaten eine Panel-Diagnostik nach EBM 11.4.3 GOP11513 durchgeführt?

ja Wo? _____

nein

ID	Morbis Osler / Hereditäre Hämorrhagische Teleangiectasie (HHT)
MO-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 6 krankheitsassoziierten Gene (12,9 kb): <i>ACVRL1*, ENG*, BMPR2, SMAD4*, GDF2, RASA1</i> *einschließlich MLPA
Gendosis/Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) – nur MLPA der Gene, ohne Sequenzanalyse	
<i>ACVRL1 ENG SMAD4</i>	
Einzelgendiagnostik / individuelles Panel	
Bitte kontaktieren Sie uns, damit wir gemeinsam die von Ihnen gewünschte Einzelgendiagnostik bzw. das individuelle Panel besprechen können.	
<u>Kontakt:</u> PD Dr. Silke Kaulfuß, Tel.: 0551 / 39-69019, E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de Dr. med. Loukas Argyriou, Tel.: 0551 / 39-67592, E-Mail: loukas.argyriou@med.uni-goettingen.de	