

Patientendaten · ggf. Aufkleber

Name, Vorname und Adresse der Versicherten		geb. am

- weiblich
 männlich

Kostenträger

- Gesetzliche KV
 (Überweisungsschein Muster 10)
 Private KV
 Selbstzahler
 Rechnung an Einsender/Klinik



Zentrum für
Humangenetik
 Regensburg

Anforderungsformular Hehr-Labor

Zytogenetische Diagnostik

Klinische Angaben

Eilt!

Klinische Diagnose: _____
 _____ Befundbrief beiliegend

Besteht eine Schwangerschaft, ggf. bitte SSW angeben: _____

Familienanamnese: negativ unbekannt positiv: _____

Angaben zu Vorbefunden: _____

Untersuchungsmaterial: Entnahmedatum: _____ Infektion bekannt: HIV, Hepatitis oder ggf. andere: _____

Bestätigung über Vorliegen der Einwilligung nach GenDG und DSGVO (oder unterschriebene Einwilligungserklärung als Kopie beifügen)

Hiermit **bestätige ich als veranlassender Arzt/Ärztin**, dass Patient/in bzw. dessen/deren Sorgeberechtigte über die hiermit beauftragte genetische Untersuchung von mir aufgeklärt wurden und hierzu das schriftliche Einverständnis gegeben haben. Zum Umgang mit der Untersuchungsprobe und den Ergebnissen der Untersuchung **erklärt sich der Patient/Sorgeberechtigte einverstanden mit (Nichtzutreffendes bitte streichen):**

- der **Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials** für neue Diagnostikmöglichkeiten und zur Qualitätssicherung
- der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich notwendige 10-Jahres-Frist hinaus
- der **Verwendung des Untersuchungsmaterials/der Ergebnisse in pseudonymisierter Form** für krankheitsbezogene wissenschaftliche Untersuchungen zur Ursachenaufklärung

Arztstempel/Klinik incl. Tel.-Nr.

Vertrauliche Befundmitteilung an mich per Fax erbeten an Fax-Nr. _____

Zur Durchführung der geplanten Untersuchung erlaubt der Patient/Sorgeberechtigte dem unterzeichnenden Arzt die zweckgebundene

- **Verarbeitung und Speicherung** von patientenbezogenen persönlichen und medizinischen Daten im Rahmen dieser geplanten genetischen Untersuchung (Art. 24 EU-DSGVO)
- **sowie die Weiterleitung** dieser Daten an das Zentrum für Humangenetik als Auftragsverarbeiter nach Art. 28 EU-DSGVO und ggfs. an weitere beauftragte externe humangenetische Partner mit spezieller Erfahrung für die jeweilige medizinische Fragestellung zum Zwecke der Patientenversorgung. Weitere Informationen zur Datenschutzerklärung des Zentrums für Humangenetik unter: www.humangenetik-regensburg.de/datenschutz.html

Patient/Sorgeberechtigte wurden von mir darüber informiert, dass er/sie alle getätigten Einwilligungen bzgl. GenDG bzw. EU-DSGVO jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile mündlich oder schriftlich widerrufen kann und dass das Recht auf Nichtwissen gem. GenDG besteht.

 Name, Vorname des veranlassenden Arztes

 Datum

 Unterschrift

Material: EDTA-Blut, andere Proben (z.B. Mundschleimhautabstrich) nach individueller Vereinbarung

Für eine **umgehende Bearbeitung** senden Sie die Proben bitte **direkt an unsere Laboradresse:**
 Humangenetisches Labor · Prof. Dr. med. Ute Hehr · Luitpoldstraße 4 · 93047 Regensburg

Für **Fragen zur geplanten Untersuchung** erreichen Sie uns auch direkt im Labor unter Tel.: 0941-58613311.



Anforderungsformular

Zytogenetische Diagnostik Hehr-Labor

Postnatale Chromosomenanalyse

- Peripheres Blut** (Li-Heparin)
- PCR-Schnelltest für Trisomie 13, 18, 21 und X, Y (EDTA-Blut 0,2 ml)
- Fibroblasten**
- weitere Proben nach Rücksprache _____

Molekularzytogenetik – Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH) insbesondere auch zur Mosaikabklärung

- FISH** zur Abklärung numerischer Chromosomenaberrationen im Mosaik (z. B. Turner-Syndrom, Klinefelter-Syndrom)
- FISH** zur Abklärung von Mikrodeletionen und weiterer struktureller Chromosomenaberrationen, z. B.
- DiGeorge Syndrom DGS1 (22q11.2)
- weitere FISH-Untersuchungen nach Rücksprache _____

Pränatale Chromosomenanalyse

- Fruchtwasser** (15–20 ml), ggf. bitte zusätzlich:
- Pränataler PCR-Schnelltest für Trisomie 13, 18, 21 und X, Y (Kassenleistung nur bei spezieller Indikation)
- AFP* AChE*
- Chorionzotten / Plazentazotten**** (ca. 15 mg)
- Nabelschnurblut** (in Li-Heparin; ca. 1–2 ml; für PCR-Schnelltest zusätzlich EDTA-Blut 0,2 ml)
- Abortgewebe**** (Fruchtsack + ggf. fetales Gewebe, ca. 20 mg)
- weitere Proben nach Rücksprache _____
- Ausschluss maternale Kontamination (zusätzlich mind. 1,5 ml EDTA-Blut der Schwangeren)
- zusätzlich molekulargenetische Diagnostik (bitte separates Begleitformular Molekulargenetik verwenden)

* Bestimmung durch synlab Medizinisches Versorgungszentrum Weiden

**Steriles Transportmedium stellen wir Ihnen gern zur Verfügung.

Ansprechpartner

Verantwortliche Fachärztin:

Prof. Dr. med. Ute Hehr
info@humangenetik-regensburg.de
Tel.: 0941-58613311 oder 0941-944 5408

Verantwortliche Biologin:

Dr. rer. nat. Johanna Käsbaauer
info@humangenetik-regensburg.de
Tel.: 0941-58613314

Informationen zur geplanten Untersuchung

Bei einer **zytogenetischen Untersuchung** werden nach Zellkultivierung und Chromosomenbänderung mikroskopisch sichtbare Veränderungen in Anzahl (z. B. Trisomie 21) und Struktur (z. B. Translokation) der Chromosomen nachgewiesen. Submikroskopische Veränderungen der Chromosomen, der DNA-Sequenz bzw. auf epigenetischer Ebene (z. B. Uniparentale Disomien) sowie schwache chromosomale Mosaik lassen sich hiermit nicht erkennen.

Eine **vorgeburtliche Chromosomenanalyse** kann an verschiedenen Geweben durchgeführt werden:

- Nach **Chorionzottenbiopsie** werden Zellen der Plazenta stellvertretend für den Feten analysiert. Nach einer Kurzzeitkultur liegt ein erstes Ergebnis innerhalb von 48 Stunden vor, nach ca. 12–14 Tage Zellkultur kann dann eine abschließende Bewertung bei besserer Qualität der Chromosomen durchgeführt werden.
- Bei der **Fruchtwasseruntersuchung** (Amnionzellen) erfolgt für frei im Fruchtwasser schwimmende kindliche Zellen verschiedener Herkunft nach einer Zellkultur für ca. 10–14 Tage eine Feinstrukturanalyse der Chromosomen.
- Im fortgeschrittenen Schwangerschaftsalter kann nach **Nabelschnurpunktion** für kindliche Blutzellen nach Zellkultur in 3 Arbeitstagen eine Chromosomenanalyse erfolgen.

Bei allen drei invasiven pränatalen genetischen Untersuchungsmethoden kann trotz größter Sorgfalt eine Kontamination mit mütterlichem Gewebe nicht sicher ausgeschlossen werden. Deshalb wird in fraglichen Fällen zusätzlich ein molekulargenetischer Kontaminationsausschluss empfohlen.

Der molekulargenetische **PCR-Schnelltest** weist die häufigsten numerischen Chromosomenstörungen (13, 18 und 21, X und Y) mittels quantitativer Fluoreszenz-PCR innerhalb von 24 Stunden nach, die Mitteilung erfolgt als Vorbefund.

Die **Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung** (FISH) wird für besondere Fragestellungen z. B. zum Nachweis von bestimmten submikroskopischen Chromosomenaberrationen (z. B. 22q11.2 bei V.a. DiGeorge-Syndrom) eingesetzt. Sie eignet sich auch besonders zur Abklärung von Mosaikbefunden und/oder zur Analyse in Zellkernen ohne vorausgegangene Zellkultivierung.