

Name, Vorname und Adresse der Versicherten	
	geb. am

- weiblich
 männlich
 divers

Ethnische Herkunft:

Kostenträger

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



Zentrum für
Humangenetik
Regensburg

Anforderungsformular Postnatale 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 o. g. Patient/in bzw. dessen/deren Sorgeberechtigte über die hiermit beauftragte genetische Untersuchung von mir aufgeklärt wurde und hierzu das schriftliche Einverständnis gegeben hat. 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 (ohne Anspruch)
- **der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich notwendige 10-Jahres-Frist hinaus (ohne Anspruch)
- **der Verwendung des Untersuchungsmaterials/der Ergebnisse in pseudonymisierter Form** für krankheitsbezogene wissenschaftliche Untersuchungen zur Ursachenaufklärung bzw. zur Eintragung in wissenschaftlichen Datenbanken sowie zur Qualitätssicherung
- **der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages bzw. Teilen davon** an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor

Zur Durchführung der geplanten Untersuchung erlaubt der Patient/Sorgeberechtigte dem unterzeichnenden Arzt die zweckgebundene Verarbeitung, Speicherung und Weiterleitung von patientenbezogenen persönlichen und medizinischen Daten im Rahmen dieser geplanten genetischen Untersuchung (Art. 24 EU-DSGVO).

Weitere Informationen zur Datenschutzerklärung des Zentrums für Humangenetik unter: www.humangenetik-regensburg.de/datenschutz.html

Patient/Sorgeberechtigte wurde 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.

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

Name, Vorname des veranlassenden Arztes

Datum

Unterschrift/Stempel

Material: Li-Heparin-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.: 0941-58613314.





Anforderungsformular Zytogenetische Diagnostik

Postnatale Chromosomenanalyse

- Peripheres Blut (Li-Heparin) ggfs. 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 _____

Ansprechpartner

Verantwortliche Fachärztin:

Prof. Dr. med. Ute Hehr

sprechstunde@humangenetik-regensburg.de

Tel.: 0941-5861330

Verantwortliche Biologin:

Dr. rer. nat. Johanna Käsbauer

johanna.kaesbauer@humangenetik-regensburg.de

Veronika Schiedrich, M. Sc. Med. Genetik

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 geringgradig chromosomale Mosaik lassen sich hiermit nicht erkennen.

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.