

Mito-Center München

Institut für Humangenetik
Klinikum rechts der Isar der TU München
Direktor: Prof. Dr. Th. Meitinger
Trogerstr. 32, 81675 München
Tel. 089/4140-6381; Fax -6382

Zentrum für LaborMedizin
Dr. med. Boris Rolinski
Facharzt für Laboratoriumsmedizin
Weinbergstr. 8, 01589 Riesa
Tel. 03525 753301; Fax -753305

Anforderer zur Abklärung Mitochondriopathien

Patientendaten Name: Geburtsdatum: weiblich männlich Versicherungsträger:	Einsender Anschrift: Datum/Unterschrift
---	--

Probenmaterial Muskelbiopsie: mind. **20 mg gefrorener Muskel oder Leber** (ohne Fett- und Bindegewebe)
Zusendung (Ankündigung erwünscht): Muskelprobe mit mind. 2 kg Trockeneis in dickwandigen Isolierbehälter geben und mit Expressboten verschicken. Versand Montag - Mittwoch, nicht vor Feiertagen.

Klinische Angaben:

- | | | |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> konsanguine Eltern | <input type="checkbox"/> Myoklonien | <input type="checkbox"/> MRI auffällig _____ |
| <input type="checkbox"/> akute metab. Entgleisg | <input type="checkbox"/> Muskuläre Hypotonie | <input type="checkbox"/> Anämie |
| <input type="checkbox"/> Entwicklungsstörung | <input type="checkbox"/> Ataxie | <input type="checkbox"/> Panzytopenie |
| <input type="checkbox"/> Kardiomyopathie | <input type="checkbox"/> Ptosis | <input type="checkbox"/> metabol. Azidose |
| <input type="checkbox"/> Mikrozephalie | <input type="checkbox"/> Ophthalmoplegie (CPEO) | <input type="checkbox"/> Hypoglykämie ___ mg/dl |
| <input type="checkbox"/> Hepatopathie | <input type="checkbox"/> Epilepsie | <input type="checkbox"/> CK erhöht |
| <input type="checkbox"/> Krampfanfälle | <input type="checkbox"/> SLE (Stroke like E) | <input type="checkbox"/> Laktat erhöht ___ mmol/l |

Anforderungen:

- Enzyme – muskulärer Energiestoffwechsel** (Muskelbiopsie)
Atmungskettenkomplexe I, II/III und IV, gegebenenfalls noch Komplex II und mitochondriales Markerenzym Citratsynthase (CS)
- Coenzym Q10** (Muskel): Q10-Mangel
- Pyruvatdehydrogenasekomplex (PDH):** PDH-Mangel
- Myoadenylatdeaminase (MAD):** MAD-Mangel
- Carnitinpalmityltransferase (CPT):** CPT-Mangel

- Genetik** (Biopsie, EDTA-Vollblut oder isolierte DNA)

Einverständniserklärung!

- | | | | |
|---------------------------------------|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> Verdacht auf | <input type="checkbox"/> Untersuchung von | <input type="checkbox"/> nuk. Gene | <input type="checkbox"/> ACAD9 |
| <input type="checkbox"/> MELAS | <input type="checkbox"/> mtDNA-Depletion | <input type="checkbox"/> POLG | <input type="checkbox"/> NDUFS1 |
| <input type="checkbox"/> MERRF | <input type="checkbox"/> mtDNA-Deletion | <input type="checkbox"/> DGUOK | <input type="checkbox"/> CI-Gene kompl. |
| <input type="checkbox"/> Leigh | <input type="checkbox"/> mt-tRNA-Gene | <input type="checkbox"/> TK2 | <input type="checkbox"/> MTFMT |
| <input type="checkbox"/> LHON | <input type="checkbox"/> mt-ND1-6 (CI-UE) | <input type="checkbox"/> MPV17 | <input type="checkbox"/> TRMU |
| <input type="checkbox"/> NARP | <input type="checkbox"/> Cytochrom B | <input type="checkbox"/> TYMP | <input type="checkbox"/> BOLA3 |
| <input type="checkbox"/> CPEO | <input type="checkbox"/> ATP6/8 | <input type="checkbox"/> PEO1 (Twinkle) | <input type="checkbox"/> OPA1 |
| <input type="checkbox"/> Kearns-Sayre | <input type="checkbox"/> COXI-III (CIV-UE) | <input type="checkbox"/> RRM2B | <input type="checkbox"/> AMPD1 (MAD) |
| <input type="checkbox"/> Pearson | <input type="checkbox"/> mtDNA komplett | <input type="checkbox"/> SURF1 | <input type="checkbox"/> CPTII |
| <input type="checkbox"/> MNGIE | | <input type="checkbox"/> SCO2 | <input type="checkbox"/> ETFDH |
| <input type="checkbox"/> MADD (GAI1) | | <input type="checkbox"/> COX10/15 | <input type="checkbox"/> Q10-Gene kompl. |
| | | <input type="checkbox"/> BCS1L | <input type="checkbox"/> Wolframin |
| | | <input type="checkbox"/> PDHA1 | <input type="checkbox"/> andere: _____ |

Einsendungen bitte an folgende Adresse:
Institut für Humangenetik, Klinikum Rechts der Isar der TU München, Dr. U. Ahting, Trogerstr.32, 81675 München
Tel. 089/4140-6381 oder 0151/25644245. Fax 089/4140-6382. Mail: molgen@humangenetik.med.tum.de

Patientendaten (ggf. Aufkleber)	
Name	Vorname
Geburtsdatum	Tel.:
Straße	
PLZ	Wohnort

Untersuchungsmaterial:
Indikation:
Geplante Untersuchung:
<input type="checkbox"/> pränatal <input type="checkbox"/> postnatal
<input type="checkbox"/> Zytogenetik / Molekularzytogenetik (FISH)
<input type="checkbox"/> Molekulargenetik

Einwilligungserklärung für die Durchführung einer humangenetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Das GenDG fordert für alle genetischen Untersuchungen eine ausführliche Aufklärung, eine schriftliche Einwilligung der (des) Ratsuchenden / Patienten / Erziehungsberechtigten, sowie eine genetische Beratung vor und nach prädiktiven Analysen.

- Ich bin einverstanden, dass das entnommene Untersuchungsmaterial für genetische Untersuchungen bei der oben angegebenen Indikationsstellung untersucht werden darf.
- Ich erkläre, dass ich über die Möglichkeiten und Grenzen der angeforderten Untersuchungen aufgeklärt wurde. Die möglichen Ergebnisse dieser Untersuchungen und deren Konsequenzen wurden erörtert.
- Die ärztliche Auswertung von Untersuchungsergebnissen erfolgt im Hinblick auf die im Rahmen des Diagnostikauftrages erhobenen Daten.
- Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Untersuchungsergebnisse unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht gemäß Datenschutzrichtlinien.
- Mir ist bewusst, dass ich die Einwilligung jederzeit schriftlich widerrufen kann.

Bitte entscheiden Sie, wie mit Ihrem Untersuchungsmaterial und den daraus resultierenden Ergebnissen verfahren werden darf:	ja	nein
Ich bin einverstanden, dass der diagnostische Untersuchungsauftrag an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor weitergeleitet wird, wenn die Untersuchung in oben genannter Einrichtung nicht durchgeführt wird.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ich bin einverstanden, dass Untersuchungsmaterial für eine ggf. erforderliche Überprüfung des Ergebnisses bzw. für weiterführende diagnostische Untersuchungen aufbewahrt wird.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ich bin einverstanden, dass diagnostische Untersuchungsergebnisse über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden (z.B. für Kinder und Enkel).	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ich bin einverstanden, dass im Rahmen diagnostischer Untersuchungen neue Methoden wie z. B. die genomweite Sequenzierung durchgeführt werden. Befunde, die nicht in direktem Zusammenhang mit der o. g. Fragestellung stehen, werden nicht mitgeteilt.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ich bin einverstanden, dass Untersuchungsmaterial für wissenschaftliche Untersuchungen über die Indikationsstellung hinaus sowie für laboranalytische Qualitätskontrollmaßnahmen pseudonymisiert aufbewahrt und ggf. im Rahmen internationaler Studien analysiert und publiziert werden darf.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ich bin damit einverstanden, dass der Befundbericht an folgende Ärzte geschickt wird (bitte Adresse angeben):		
<input type="checkbox"/> verantwortliche(r) Ärztin/Arzt:		
<input type="checkbox"/> weitere Ärztinnen/Ärzte:		

Ort, Datum	Unterschrift Ratsuchende(r)/Patient(in)/Erziehungsberechtigte(r)	Unterschrift, Stempel verantwortliche(r) Ärztin/Arzt
------------	---	--