Lebererkrankungen

Allgemeine Informationen



Patient / Ratsuchender	Einsender / Klinik				
Name:	Name, Vorname:				
Vorname:	Einrichtung:				
Geburtsdatum:	Straße:				
Geschlecht (zum Zeitpunkt der Geburt): 🗆 männlich 🗆 weiblich	PLZ/Stadt:				
Geschlechtsidentität (falls abweichend von oben):	Telefon:				
☐ Frau ☐ Mann ☐ nicht-binär ☐ Weiteres:	E-Mail:				
Untersuchungsmaterial					
□ Blut ml (mind. 1-2 ml EDTA-Blut) □ Blutkarten (mind. 5 Spots)	Rechnung				
□ DNA μg (mind. 1-2 μg DNA, Konz. ≥ 50 ng/μl) DNA-Nr.: Ausgangsmaterial der isolierten DNA: (z. B. EDTA Blut, Hautbiopsie)	□ an Patient (KVA-Nr.: □ an Einsender / Klinik □ GKV (bitte Überweisungssc	□ an Einsender / Klinik gemä hein Muster 10 beifügen)			
□ Sonstiges	Name:				
Externe ID:	Vorname:				
Entnahmedatum:	Straße:				
Der Versand der Proben per Post in einem Karton oder gepolsterten Umschlag ist problemlos möglich. Die Proben sollten nicht direkter Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein. Versandmaterial können Sie	PLZ/Stadt:				
unter Tel.: 07071/5654400 oder per E-Mail (info@humangenetik-tuebingen.de) kostenlos anfordern.	Land:				
Einwilligungserklärung Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter	E-Mail:				
Kenntnis meines Widerrufsrechts meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderlichen Probenentnahme. Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden. Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik elektronisch gespeichert, verarbeitet, genutzt und übermittelt werden. Nähere Informationen zum Datenschutz und Ihren diesbezüglichen Rechten finden Sie unter www.humangenetik-tuebingen.de/datenschutz Hinweis Wir aktualisieren unsere Panels in regelmäßigen Abständen gemäß des aktuellen Stands der Wissenschaft. Wir weisen daher darauf hin, dass sich die auf diesem Einsendeformular angegebene Zusammenstellung von Genen eines Gen-Sets zum Zeitpunkt der Laboranalyse geringfügig geändert haben könnte (Hinzunahme/ Wegnahme von Genen). Wir behalten uns vor, über die zum Einsatz kommende Sequenzier-Technologie (Sanger/NGS) individuell zu entscheiden. Wir weisen darauf hin, dass bei Anforderung von NGS-Panel-Diagnostik aus technischen Gründen mehr als die angeforderten Gene sequenziert werden. Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit. Sofern der Patient das Einsendeformular nicht unterschrieben hat: Als behandelnder Arzt/behandelnde Ärztin bestätige ich, den Patienten gem. GenDG über die genetische Untersuchung aufgeklärt zu haben und dass mir das Einverständnis des Patienten schriftlich vorliegt. Prädiktive Diagnostik darf gemäß GenDG nur durch Fachärzte/-innen für Humangenetik oder andere Ärzte/-innen, die sich beim Erwerb einer Facharzt. Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Ra	Untersuchungen (für max. 10 Jahre) bin ich einverstanden. Die Untersuchungsergebnisse sollen über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden. Mit der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial und/oder Befunden für wissenschaftliche Zwecke inkl. Publikationen in pseudonymisierter Form bin ich einverstanden. Über Zusatzbefunde möchte ich informiert werden: In seltenen Fällen können genetische Veränderungen nachgewiesen werden, die nie im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sog. Zusatzbefunde Das Berichten solcher Zusatzbefunde beschränkt sich auf pathogene Veränderung (ACMG Klassen 4 und 5) in ausgewählten Genen, für die eine Behandlungskonseque für den Patient/die Patientin oder die Familie besteht (orientiert an den aktu gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics; Deta zu den Genen und assoziierten Erkrankungen sind auf unserer Homepage gelist www.humangenetik-tuebingen.de/acmg). Ein Anspruch auf eine vollständige Analy dieser Gene besteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet de keinen Ausschluss entsprechender Risiken. T. Nach deutschem GenDG wird der Befund der genetischen Untersuchung dem aufklärenda Arzt übermittelt. Bitte geben Sie hier die E-Mail-Adresse des aufklärenden Arztes an:				
bestätige ich hiermit, als behandelnde(r) Arzt/Ärztin, dass ich die gemäß GenDG notwendige Qualifikation aufweise.		Arztstempel / Klinik ggf. Bar	code		
Minderjährige: Zur genetischen Untersuchung Minderjähriger ist die Einwilligung beider Sorgeberechtigter erforderlich. Mit Ihrer Unterschrift als nach GenDG verantwortliche ärztliche Person erklären Sie, dass Ihnen die Einwilligung aller Sorgeberechtigten vorliegt.					
		I .			

DAKKS

Deutsche
Akkreditierungsstelle
D-ML-21320-01-00

(Druckbuchstaben)

(Datum, Unterschrift)

Arzt

Arzt

Patient / Vertreter

(Druckbuchstaben)

Patient / Vertreter

(Datum, Unterschrift)

Lebererkrankungen

Indikation und Anamnese



Art der Analyse::	□ betroffener Proband □ NICHT betrof	fener Proband (prädiktiv	ve Analyse)
Indikation / Verdachtsdiagnose:			
Klinische Leitsymptome:			
Vanna and the land			
Vorausgegangene genetische Diagnostik:			
Transplantationen (Knochenmark, G	ewebe, Stammzellen) 🚨 Nein 🔲 Ja,	(bitte spezifizieren)	
Bitte legen Sie die Ihnen vorliegende	n wichtigsten Arztbriefe und Befunde in Kop	oie bei!	
	Konsanguinität: □ Ja □ Nein E	thnische Herkunft	
Stammbaum / Familienanamnese	Nonsungumut. 2 30 2 Nem 2	amisene Herkama.	
			◯ ☐ nicht betroffen
			● ■ betroffen
			Überträger
			Ø 🛮 verstorben
			□ T○ Elternpaar
			☐ ▼○ Verwandtenehe
			↓ Abort, Totgeburt
			Geschlecht unbekannt
			Eineiige Zwillinge
			7unicijas 7uillings
			Zweieiige Zwillinge
Familienanamnese			
Gibt es weitere Familienangehorige, c ☐ Ja ☐ Nein	ie an derselben oder einer ähnlichen Erkrank	kung leiden bzw. litten w	ie ihr Patient?
Wenn ja, bitte Auflistung der betroffer	en Familienmitglieder:		
Name	Verwandtschaftsgrad zum Patienten	Erkrankungsalter	Diagnose / Symptome
(falls Nennung gewünscht)	(z.B. Mutter)		
(falls Nennung gewunscht)			
(falls Nennung gewunscht)			

Lebererkrankungen

Anamnese



Zusätzliche klinische Informationen				
1. Relevante klinische Vorgeschichte			Ja	Nein
	Ikterus			
	Lebertransplantation			
	erhöhte Transaminasen-Aktiv	rität		
	normale γ-GT-Aktivität			
	erhöhte Bilirubin-Werte			
	Fehlbildungen der Gallengän	ge		
	a) Hepatomegalie			
	b) Splenomegalie			
	Juckreiz			
	andere Symptome:			
2. Dysmorphiezeichen	□ Nein □ Ja; welche?:			
3. Genetische Untersuchungen	□ nicht durchgeführt		☐ Ja, Befunc	l bei Einwilligung des Patienten bitte beilegen
		Array-CGH:	□ Nein	□Ja
		Sequenzierung:	□ Nein	□ Ja
		Sonstiges:		
4. Stoffwechseluntersuchungen 5. Sonstige Anmerkungen	□ Nein □ Ja, Befund bei	Einwilligung des P	atienten bitt	e beilegen
Bei Säuglingen und Kleinkindern				
6. Schwangerschaftsanamnese	□ Unauffällig	□ Blutungen		
	Medikamente:			
	Infektion:			
	Ikterus:	-		
	Juckreiz:			
	Sonstiges:			
7. Geburtswerte	Größe:	Gewicht:		Kopfumfang:
	Nabelschnur pH-Wert:			
	Geburtstermin:			
	Sonstige Auffälligkeiten:			
Bemerkungen / Ergänzungen				

Lebererkrankungen

Untersuchungsauftrag



Gewünschtes Gen-Set ist au	f Seite 5 angekreuz	t				
ndividuelle Auswahl von G	enen					
Bitte tragen Sie die von Ihn Bei der Zusammenstellung			taktieren Sie hierfür	unser Diagnostik-Sı	upport Team.	
	,	,	,	,	,	·
,	· · · · · · · · · · · · · · · · · · ·	,	,	,	· · · · · · · · · · · · · · · · · · ·	······,
,	,	,	,	 ,	,	,
	,	,	 ,	,		······,

Für Rückfragen und Beratung stehen wir Ihnen gern zur Verfügung. Bitte wenden Sie sich an unser Diagnostik-Support-Team.

www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostic-support diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de Telefon 0 70 71 / 565 44-00

Lebererkrankungen

Untersuchungsauftrag



Untersuchungsauftrag

Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (LIV-01)

□ Progressive familiäre intrahepatische Cholestase

ABCB11, ABCB4, ATP8B1, KIF12, NR1H4, MYO5B, TJP2, USP53, VPS33B, ZFYVE19 (10 Gene)

Lysosomale Speichererkrankungen mit Leberbeteiligung (LIV-06)

☐ Lysosomale Speichererkrankungen GBA1, LIPA, NPC1, NPC2, SMPD1 (5 Gene)

Cholestase (LIV-10)

□ Alagille-Syndrom

JAG1, NOTCH2 (2 Gene)

☐ Cholestase

ABCB11, ABCB4, ABCC2, AKR1D1, ATP7B, ATP8B1, BAAT, CLDN1, CYP27A1, CYP7B1, DGUOK, FAH, GALT, HSD3B7, MPV17, NR1H4, PKHD1, POLG, SLC25A13, TJP2, TRMU, VIPAS39, VPS33B (23 Gene)

☐ Vollständiges Gen-Set

ABCB11, ABCB4, ABCC2, ACOX2, ADK, AKR1D1, AMACR, ATP7B, ATP8B1, BAAT, CCDC115, CFTR, CLDN1, CYP27A1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, FAH, FOCAD, GALE, GALT, GIMAP5, HSD3B7, JAG1, KIF12, MPV17, MYO5B, NBAS, NOTCH2, NR1H4, PKHD1, POLG, RINT1, SLC25A13, TJP2, TRMU, TULP3, USP53, VIPAS39, VPS33B, VPS50, ZFYVE19 (42 Gene)

Die häufigen Varianten in SERPINA1 und HFE (Alpha-1-Antitrypsin-Defizienz bzw. Hämochromatose) können separat über unser Einzelgen-Einsendeformular beauftragt werden. Bitte beachten Sie, dass die Bestimmungen zur Abrechnung keine Befundung von seltenen und nicht-seltenen Erkrankungen innerhalb desselben Quartals erlauben.

Differenzialdiagnostisch kommen weitere Gensets in Betracht. Im Folgenden eine Auswahl an Sets, welche über die genannten Bereiche anforderbar sind.

- Mitochondriopathien, nukleär kodiert (MIT-02)
- Bereich Stoffwechselerkrankungen
- Glykogenspeichererkrankungen (MET-14)
- Bereich Stoffwechselerkrankunger
- Peroxisomale Erkrankungen (MET-03 bzw. MET-19)
- Bereich Stoffwechselerkrankungen
- Joubert-Syndrom (BRN-07)
- Bereich Epilepsie und Hirnentwicklungsstörungen
- Nephronophthise (KID-01)

Bereich Nierenerkrankungen

Für Rückfragen und Beratung stehen wir Ihnen gern zur Verfügung. Bitte wenden Sie sich an unser Diagnostik-Support-Team.

www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostic-support diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de Telefon 0 70 71 / 565 44-00