



PATIENT/IN (ggf. Aufkleber)

Name _____

Vorname(n) _____

Geburtsdatum _____

Anschrift _____

weiblich männlich

Ethnische Herkunft _____
(evtl. wichtig bei rezessiven Erkrankungen)

Institut für Humangenetik / MVZ
Uniklinik Köln
Kerpener Str. 34
50931 Köln

Tel. 0221/478-86811, Fax 0221/478-86812
 www.uk-koeln.de/humangenetik

Anforderung postnatale Array-CGH-Untersuchung

Hinweis:

Die Array-CGH-Untersuchung kann nur bei Vorliegen einer Einverständniserklärung und des ausgefüllten umseitigen Fragebogens erfolgen.

Einwilligungserklärung zur genetischen Laboruntersuchung („DNA-Diagnostik“ / „Gentest“)

lt. Gendiagnostik-Gesetz (www.bvdh.de/newsdownload/40/Gesetzblatt_GenDG_BGBL04082009.pdf)

- 1.) Ich bin damit einverstanden, dass bei:
 - meinem Kind
 - mir selbst, wenn zur Befundinterpretation
 - der von mir betreuten Person
 - mir selbst bei meinem Kind erforderlich
 ein Gentest an einer Blut-/Gewebeprobe durchgeführt wird. Über die zu klärende Diagnose, _____, über deren genetische Grundlage und über die Aussagemöglichkeiten/-grenzen der Diagnostik bin ich von meinem betreuenden Arzt umfassend beraten worden.
- 2.) Ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchungen nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. mir bzw. meiner Familie zur Verfügung stehen.
- 3.) Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend der gesetzlichen Vorgaben gespeichert und in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für wissenschaftliche Zwecke oder für Zwecke der Qualitätssicherung verwendet werden.
- 4.) Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial überlasse ich hiermit dem Institut für Humangenetik, Uniklinik Köln, für Qualitätssicherungen, zum Zwecke der Lehre oder für wissenschaftliche Fragestellungen in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form.
- 5.) Sollte durch die Array-CGH bei meinem Kind zufällig bzw. nebenbefundlich ein starker genetischer Risikofaktor für eine andere als die in Frage stehende Erkrankung identifiziert werden oder eine Anlageträgerschaft für eine rezessiv erbliche Erkrankung aufgedeckt werden, möchte ich hierüber informiert werden. Nach solchen Risikofaktoren und Anlageträgerschaften wird aber nicht gezielt gesucht.
- 6.) Die Ergebnismitteilung des obigen diagnostischen Gentests darf an folgende mitbetreuende/n Ärzte erfolgen:

– Nicht Zutreffendes bitte streichen –

Jeder o. g. Punkt kann von mir ohne Begründung oder persönliche Nachteile schriftlich widerrufen werden.

Einsendender Arzt

Unterschrift _____ Ort, Datum _____

Name _____

Praxis/Klinik (Stempel) _____

Tel., Fax _____

Mutter/Vater/rechtlicher Vertreter

Unterschrift Mutter/rechtlicher Vertreter _____ Ort, Datum _____

Name _____

Unterschrift Vater _____ Ort, Datum _____

Name _____

Tel. _____

Anforderung postnatale Array-CGH-Untersuchung

Kontakt: PD Dr. Christian Netzer, Tel. 0221/478-89586; christian.netzer@uk-koeln.de

Verwendetes Array-CGH-Format: 180k-Array der Firma *Agilent Technologies*

KOSTENÜBERNAHME

- Kasse ambulant: Für die Untersuchung ist ein Laborabrechnungsschein Muster 10 erforderlich mit dem Auftragstext „Array-CGH bei [Angabe der Indikation, s.u.]“ und Angabe der Ausnahmekennziffer 32010; dadurch wird das Laborbudget des einsendenden Arztes nicht belastet.
- Kasse stationär: Rechnung an Einsender
- Privat ambulant: Rechnung an Patient; für die Untersuchung ist eine Zusage der Kostenübernahme durch die private Krankenversicherung erforderlich. Bitte fordern Sie bei uns einen Kostenvoranschlag an.
- Privat stationär: Rechnung an Patient; für die Untersuchung ist eine Zusage der Kostenübernahme durch die private Krankenversicherung erforderlich. Bitte fordern Sie bei uns einen Kostenvoranschlag an.

INDIKATIONEN (Regelleistung EBM/BEGO-Ziffer 11500)

- Isolierte Intelligenzminderung bei einem Kind > 3 Jahren (IQ-Test < 70)
- Geistige Behinderung mit Dysmorphiezeichen in mind. zwei Systemen
- Tiefgreifende Entwicklungsstörung des Autismus-Formenkreises
- Fehlbildung/schwere Funktionsstörung des Gehirns unbekannter Ursache
- Multiple angeborene Fehlbildungen
- Multiple dysmorphologische Merkmale bei unauffälligem Karyotyp

KLINISCHE ANGABEN

Entwicklungsverzögerung

- Motorisch
- Sprachlich

Äußere Auffälligkeiten / Gesichtsdysmorphien

- _____
- _____
- _____

Verhaltensauffälligkeiten

- Autistische Verhaltensweisen
- Automatismen
- Hyperaktivität

Neurologische Symptome

- Krampfanfälle
- auffälliges EEG
- Muskelhypotonie

Angeborene Fehlbildungen

- Kardiovaskulär _____
- Urogenital _____
- Skelett/Bewegungsapparat _____
- ZNS _____

Auffällige Wachstumsparameter

- Minderwuchs
- Großwuchs
- Mikrozephalie
- Makrozephalie

Sonstiges

- _____

FAMILIENANAMNESE / STAMMBAUM

Familienanamnese

- Unauffällig Eltern eindeutig nicht betroffen
- Auffällig:

Stammbaum (optional)

Proben und Transport

5-10 ml EDTA-Blut / ≥ 1500 ng DNA;
bei Neugeborenen oder sehr kleinen Kindern zumindest 1-2 ml EDTA-Blut (ggf. Rücksprache).

Postversand ungekühlt. Bitte auf sorgfältige **Beschriftung (Name und Geburtsdatum) der Proben** achten!
Ohne ausgefüllte und unterschriebene Einverständniserklärung (s. umseitig) keine Bearbeitung der Proben.



Informationsblatt für die Eltern zur hochauflösenden Untersuchung des Genoms per Array-CGH

Zur Ursachenklärung der Erkrankung Ihres Kindes ist die Analyse des Erbguts mittels Array-CGH sinnvoll. Dies ist eine relativ neue Technik, die die Untersuchung der Erbinformationsträger (Chromosomen) mit ca. 100-fach höherer Auflösung als die bisherige konventionelle Chromosomenanalyse ermöglicht.

Bei wahrscheinlich mindestens 10% der Patienten, bei denen durch die konventionelle Chromosomenanalyse keine Ursache für die Erkrankung gefunden wurde, kann mittels Array-CGH eine ursächliche Erbgutveränderung nachgewiesen werden. Punktuelle Veränderungen einer einzelnen Erbinformation, d. h. eines Gens, bleiben aber weiterhin unterhalb der Auflösungsgrenze.

Ebenso wie die bisherigen Untersuchungsmethoden kann auch die Array-CGH unterschiedliche Ergebnisse liefern:

- Unauffälliges Ergebnis (d. h. Ausschluss der meisten bekannten Mikrodeletionen/-duplikationen)
- Nachweis einer bekannten Erbgutveränderung (erklärt die zur Frage stehende Erkrankung ursächlich)
- Nachweis einer unbekannteren Erbgutveränderung (d.h. nur Wahrscheinlichkeitsabschätzung möglich, ob ursächlich oder nicht ursächlich für die zu klärende Erkrankung). In diesem Fall kann die Untersuchung von weiteren Familienmitgliedern (insbesondere der Eltern eines Betroffenen) zur weiteren Abklärung notwendig sein.

Zusätzlich kann im Rahmen einer Array-CGH in seltenen Fällen folgendes Ergebnis vorkommen:

- Unerwartete Erbgutveränderung (erklärt zwar nicht die in Frage stehende Erkrankung, stellt aber mitunter ein deutlich erhöhtes Risiko für eine andere Erkrankung in Ihrer Familie dar, an die Sie möglicherweise gar nicht gedacht haben).

Beispiele für letzteren Fall sind: Veränderungen in Chromosomenregionen, die eine Rolle bei Krebs (z.B. Darm- oder Brustkrebs) oder neurologischen Erkrankungen (z.B. Alzheimer-Demenz oder Morbus Parkinson) spielen; Anlageträgerschaften für sog. autosomal-rezessiv oder X-chromosomal-rezessiv erbliche Erkrankungen, die mit individuell unterschiedlich großer Wahrscheinlichkeit bei zukünftigen Kindern von Ihnen oder in nachfolgenden Generationen zur Manifestation einer genetischen Erkrankung führen können (z. B. Zystische Fibrose, Stoffwechselkrankheiten, „Bluterkrankheit“). Nach solchen Erbgutveränderungen wird nicht gezielt gesucht. Sie bleiben daher meist unentdeckt und werden nur im Einzelfall als Nebenbefund erhoben. Wir würden Ihnen diese Zufallsbefunde ggf. mitteilen. **Sie können aber gerne den entsprechenden Satz in der Einverständniserklärung (Punkt 5) streichen, damit wir in unserem Befund ausschließlich auf Erbgutveränderungen eingehen, die in einem ursächlichen Zusammenhang mit den Entwicklungsauffälligkeiten Ihres Kindes stehen könnten.**