



## Diagnostik bei Verdacht auf Morbus Gaucher

Laborinterne  
Probennummer

**Patientenname:** \_\_\_\_\_  
Vorname: \_\_\_\_\_  
Geburtsdatum: \_\_\_\_\_  
Geschlecht:  männlich  weiblich  
Adresse: \_\_\_\_\_  
Abnahmedatum: \_\_\_\_\_  
Art der Probe:  EDTA-Blut (10ml)

Patientenaufkleber

Einsender:  Herr  Frau  
**Name des Arztes:** \_\_\_\_\_  
Klinik: \_\_\_\_\_  
Straße: \_\_\_\_\_  
Stadt: \_\_\_\_\_  
Tel./Fax: \_\_\_\_\_

Stempel der Einrichtung

### Klinische Symptomatik

- Parkinsonsymptomatik
- Hepatosplenomegalie
- Thrombozytopenie
- Epilepsie
- Knochenschmerzen

#### Informationen:

Für die genetische Untersuchung und eventuelle Biomarker-Analyse bitte 5-10 ml EDTA-Blut einsenden. Die Blutproben bitte **ungefroren** versenden. Die Proben können eine Woche im Kühlschrank gelagert werden.

#### Kontakt:

Mandy Loebert  
Tina Czajka

Tel.: +49 (0)381 - 494 - 9598, Fax - 4889  
Tel.: +49 (0)381 - 494 - 9677, Fax - 4889

mandy.loebert@med.uni-rostock.de  
tina.czajka@med.uni-rostock.de

## Information und Einverständniserklärung zur molekulargenetischen Untersuchung (DNA-, Gendiagnostik)

Name, Vorname der zu untersuchenden Person: \_\_\_\_\_

Geboren am: \_\_\_\_\_

Erkrankung: \_\_\_\_\_

Gene bzw. Untersuchung: \_\_\_\_\_

### Zweck der Untersuchung:

1. Bei der genannten Person soll nach der der bestehenden Erkrankung zugrunde liegenden genetischen Veränderung gesucht werden. **Ja**  **Nein**

2. Bei der genannten Person soll nach einer in der Familie bekannten genetischen Veränderung gesucht werden. (Falls ja, diese unbedingt angeben) **Ja**  **Nein**  Veränderung: \_\_\_\_\_ Gen: \_\_\_\_\_

3. Die genannte Person soll auf eine Anlageträgerschaft für die bezeichnete Erkrankung untersucht werden. **Ja**  **Nein**

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass von mir/ meinem Kind entnommenes Blut und/oder aufbewahrtes Gewebe zum Zwecke der genetischen Untersuchung gelagert und auf genetische Veränderungen (Mutationen) **bezogen auf oben genannte Diagnose in den genannten Genen/mit der genannten Methode untersucht** wird. Hiermit erkläre ich gleichzeitig, dass ich über Ablauf, gesundheitliche Risiken und die Möglichkeiten und Grenzen der angeforderten Untersuchung aufgeklärt worden bin. Die sich für mich aus den Ergebnissen der genetischen Untersuchung ergebenden Konsequenzen wurden ausführlich erörtert.

**Ja**  **Nein**

### Untersuchungsmaterial/ Probe:

**Nach dem Gendiagnostikgesetz ist eine Probe nach Abschluß der Untersuchung zu vernichten. Wir bieten an, die Probe bis zum Aufbrauchen bzw. Verfall der DNA aufzubewahren, um ggf. weitere Untersuchungen zu ermöglichen. Hierfür benötigen wir Ihr Einverständnis.**

Ich bin damit einverstanden, dass verbleibendes Probenmaterial für eine spätere Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und Nachforderungen durch meinen Arzt bis auf Widerruf aufbewahrt werden kann (§950 BGB).

**Ja**  **Nein**

Mit der anonymen Verwendung des Untersuchungsmaterials und der Daten für wissenschaftliche Zwecke bin ich einverstanden. **Ja**  **Nein**

### Mitteilung der Ergebnisse:

Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Sie werden nur mit meiner Zustimmung an Familienangehörige und deren behandelnde Ärzte, nicht aber an Dritte weitergegeben. Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit widerrufen.

Die Ergebnisse dürfen an folgende Personen, aber nicht an Dritte weitergegeben werden:

**Ja**  **Nein**  Die untersuchte Person bzw. gesetzliche Vertreter

**Ja**  **Nein**  Die untersuchte Person bzw. gesetzliche Vertreter und deren behandelnde Ärzte

**Ja**  **Nein**  Familienangehörige und deren behandelnde Ärzte

**Ja**  **Nein**  Mit einer Aufbewahrung der Angaben und Ergebnisse über einen längeren Zeitraum als die gesetzlich vorgeschriebenen 10 Jahre bin ich einverstanden

\_\_\_\_\_  
Name, Vorname Patient/ gesetzlicher Vertreter (Druckschrift)

\_\_\_\_\_  
Unterschrift

\_\_\_\_\_  
Name, Vorname Arzt (Druckschrift)

\_\_\_\_\_  
Unterschrift

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum