

Stoffwechseldiagnostik NPC

(Bitte hier Patienten-Etikett aufkleben oder vollständig ausfüllen)

Name, Vorname:

Geburtsdatum:

Bei Fremdeinsendung bitte Absenderstempel

Zentrum für Kinderheilkunde

-Stoffwechsellabor-
Albert-Schweitzer-Campus 1, Gebäude A13
48149 Münster
Tel.: 0251 / 835-7736
E-Mail: npc@ukmuenster.de

Absender

Nach dem Gendiagnostikgesetz ist eine Probenbearbeitung nur bei ausgefüllter 2. Seite möglich.

EDTA-Blut (2 ml)

Chitotriosidase

DNA – Analytik* (nach Rücksprache)

Oxysterole

Blut ungekühlt mit normaler Post zu Wochenanfang verschicken (wattierter Umschlag).

* Bitte vorher telefonische Absprache

Information zur molekulargenetischen Untersuchung und zur enzymatischen Diagnostik

Molekulargenetische Untersuchungen haben das Ziel, Veränderungen der Erbsubstanz festzustellen oder auszuschließen. Diese Untersuchungen erfolgen in der Regel gezielt im Hinblick auf einzelne Erbanlagen. Ein ungezielter Ausschluss oder Nachweis von genetischen Veränderungen allgemein ist nicht sinnvoll und wird nicht durchgeführt. Als Untersuchungsmaterial findet meist DNA aus zellkernhaltigen Blutzellen Verwendung. Hierzu ist eine ein- bis zweimalige Blutentnahme von maximal 10 ml notwendig (EDTA-Blut). In der Regel bedingt eine solche Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. Bei Frühgeborenen, Säuglingen und Kleinkindern sollten mögliche spezielle Risiken einer solchen Blutentnahme mit dem Kinderarzt besprochen werden. Es ist möglich, dass eine kleinere Blutmenge ausreicht.

In der Regel erfolgt eine sog. direkte Gendiagnostik. Hierbei werden die krankheitsverursachten Veränderungen (Mutationen) in einer Erbanlage (einem Gen) direkt nachgewiesen bzw. ausgeschlossen. Wenn eine Mutation nachgewiesen wird, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit (geringe Rate sog. falsch positiver Befunde). Wenn eine Genvariante (Polymorphismus), die für den Gesundheitszustand keine Bedeutung hat, festgestellt wird, wird sie nicht unbedingt im Befund vermerkt. Sollte eine Variante jedoch schwer von einem möglicherweise krankhaften Befund zu unterscheiden sein, so wird dies im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen.

Wenn bei einer direkten Gendiagnostik keine Mutation gefunden wird, können je nach Erkrankung bzw. Erbanlage trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in nicht untersuchten Bereichen dieses Gens oder in anderen Genen vorliegen. Deshalb kann ein auf Grund der gewählten Untersuchungsmethode unauffälliges Ergebnis zu einer falschen Aussage im Hinblick auf die Anlagetragerschaft führen (nicht zutreffend normaler oder falsch negativer Befund). Hierüber werden Sie gegebenenfalls gesondert beraten.

Für bestimmte Erkrankungen kann eine indirekte Gendiagnostik durchgeführt werden, wenn keine direkte Gendiagnostik möglich ist. Bei der indirekten Gendiagnostik werden nicht die Mutationen selbst, sondern genetische „Marker“ innerhalb oder in der Nachbarschaft des jeweiligen krankheitsverursachenden Gens untersucht. Hierüber werden Sie gegebenenfalls gesondert beraten.

Wenn mehrere Mitglieder einer Familie untersucht werden, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse der Wirklichkeit entsprechen. Sollte ein Befund zur Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse (z.B. Vaterschaft) führen, teilen wir Ihnen dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrags unvermeidbar ist.

Eine mögliche Fehlerquelle bei der medizinischen Labordiagnostik liegt in einer Probenverwechslung. Es werden alle üblichen Sicherheitsvorkehrungen getroffen, um Probenverwechslungen zu vermeiden.

Einwilligungserklärung zur molekulargenetischen Untersuchung oder zur enzymatischen Diagnostik

Die Information zur molekulargenetischen bzw. enzymatischen Diagnostik habe ich gelesen und zur Kenntnis genommen.

Über die in Frage stehende Erkrankung und deren genetische Grundlage sowie die Aussagemöglichkeiten und Aussagegrenzen der Gendiagnostik in meinem speziellen Fall bin ich umfassend aufgeklärt worden.

Ich bin mit der Abnahme einer Blutprobe (maximal 10 ml EDTA-Blut) einverstanden und wünsche die Durchführung einer molekulargenetischen bzw. enzymatischen Diagnostik bei mir bzw. bei meinem Kind.

Nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial wird nach Abschluss der molekulargenetischen bzw. enzymatischen Diagnostik für ggf. weitere diagnostische Untersuchungen aufbewahrt werden.

Mir ist bekannt, dass ich meine Zustimmung zur Aufbewahrung der Probe jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile widerrufen kann.

Ort, Datum

Name, Vorname (Druckschrift)
Verantwortlicher Arzt

Unterschrift

Name, Vorname (Druckschrift)

Unterschrift