

**KANTONSSPITAL AARAU AG Zentrum für Labormedizin**  
5001 Aarau Tel 062 838 53 02 Fax 062 838 53 99  
Abteilung für Medizinische Genetik: 062 838 53 00, -53 03  
Molekularbiologisches Labor: 062 838 53 19, -53 03, -42 96  
Zytogenetisches Labor: 062 838 61 07, -53 00

Arzt / Name, Adresse des Auftraggebers (Stempel)

.....  
.....  
.....  
.....

Patienten-Etikette od. Pat.-Angaben

Geschlecht:  weiblich  männlich  
Name: .....  
Vorname: .....  
Geb. Datum: .....  
Strasse: .....  
PLZ / Ort: .....  
Rechnung an:  Patient  Auftraggeber

## Untersuchungsauftrag molekulargenetische Familienabklärung

**Probeentnahme und Transport:** Für die Analyse wird **EDTA-Vollblut** benötigt. Bei Erwachsenen bitten wir um **4,5 ml** Blut, bei Kleinkindern reichen 2-3ml aus. Versand bitte sofort (nicht über das Wochenende) ungekühlt an das Zentrum für Labormedizin. Für eine telefonische Anmeldung des Untersuchungsauftrages danken wir bestens.

Entnahmedatum:

.....

Material (Menge):

.....

**Indikation bzw. klinische Befunde:**

(bitte möglichst detaillierte Angaben, z.B. Erscheinungsbild, Entwicklung, Körpermasse, Symptome, Besonderheiten usw.)

.....

**Besonderheiten in der Familienanamnese:**

(z.B. angeborene Fehlbildungen, Behinderungen, rezidivierende Aborte, Totgeburten usw. bei Geschwistern, Kindern, Eltern u. anderen nahen Verwandten)

.....

Einen allfälligen Stammbaum bitte mit folgenden Symbolen zeichnen:

- |  |                      |
|--|----------------------|
| <input type="checkbox"/>   | männlich             |
| <input type="radio"/>  | weiblich             |
| <input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="radio"/> | betroffen            |
| <input type="checkbox"/> — <input type="radio"/>                     | Paar                 |
| <input type="checkbox"/> — <input checked="" type="radio"/>          | blutsverwandtes Paar |
| <input checked="" type="checkbox"/>                                  | verstorben           |

**Einverständniserklärung der untersuchten Person (bei Unmündigen des gesetzlichen Vertreters) siehe Rückseite. Bitte vom Patient, bzw. bei Kindern und Unmündigen von Eltern bzw. Vormund unterschreiben lassen!**

## Bei Kindern: Angaben zu Eltern und Geschwistern

Name	Vorname	Geburtsdatum	Geschlecht	gesund/behindert

## Molekularbiologische Routine-Untersuchungen:

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Alpha-Thalassämie           | <input type="checkbox"/> Methylen-Tetrahydrofolat-Reductase(MTHFR;C677T)        |
| <input type="checkbox"/> Beta-Thalassämie            | <input type="checkbox"/> Pendred-Syndrom  |
| <input type="checkbox"/> Cystische Fibrose           | <input type="checkbox"/> Plasminogen Aktivator Inhibitor (PAI-1; DEL/INS 4G/5G) |
| <input type="checkbox"/> Faktor-V-Mutation           | <input type="checkbox"/> Prothombin/Faktor II (PT; G20210A)                     |
| <input type="checkbox"/> Familiäres Mittelmeerfieber | <input type="checkbox"/> Pyruvatkinase  |
| <input type="checkbox"/> Glycoprotein 1a-Gen (GP1a)  | <input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie (Werdnig-Hoffmann)              |
| <input type="checkbox"/> Hämochromatose              | <input type="checkbox"/> _____  |
| <input type="checkbox"/> HLA-B27 (Morbus Bechterew)  |   |
| <input type="checkbox"/> Huntington-Krankheit        |   |

### Einverständniserklärung für eine molekularbiologische Familienanalyse:

Wenn in einer Familie eine vererbte Erkrankung mit molekularbiologischen Methoden abgeklärt werden soll, gibt es im Prinzip zwei verschiedene Verfahren, die direkte Mutationsuntersuchung und die indirekte Kopplungsuntersuchung. Die Untersuchung eines Familienangehörigen hat also möglicherweise Auswirkungen auf andere Familienmitglieder. Deswegen sollte eine molekulargenetische Abklärung stets mit einem genetischen Beratungsgespräch durch einen Facharzt/eine Fachärztin verbunden sein.

Bei der Mutationsuntersuchung wird versucht, die Veränderung des Erbmaterials (die Mutation) zu finden, die die Krankheit verursacht. Für die Mutationsuntersuchung ist die Untersuchung eines von der untersuchten Erkrankung betroffenen Familienangehörigen ausreichend. Mutationsuntersuchungen werden in der Regel zur Diagnose eingesetzt. Wenn in einem Familienangehörigen eine Mutation identifiziert wurde, haben auch andere Familienangehörigen die Möglichkeit, das Vorliegen der gefundenen Mutation bei sich selber untersuchen zu lassen. Für die Erforschung der klinischen Auswirkungen einer bestimmten Mutation ist es oft von Bedeutung, eine Mutation in mehreren MutationsträgerInnen aus einer Familie zu bestimmen.

Bei der indirekten Kopplungsuntersuchung wird versucht, genetische Marker in der Nähe der unbekanntes Mutation zu finden, die die Krankheit verursacht. Diese Methode setzt die Untersuchung des Erbmaterials bei mehreren von einer vererbten Krankheit betroffenen und nicht von der Krankheit betroffenen Familienangehörigen voraus. Da das Gen bzw. die Mutation selbst häufig nicht bekannt sind, ist mit dieser Methode in der Regel nur eine Wahrscheinlichkeitsangabe für die Erkrankung möglich.

Sie können jederzeit die Entsorgung oder Versendung Ihrer DNA an ein anderes Institut anordnen. Ich habe die Erläuterungen zur molekularbiologischen Familienabklärung gelesen und wünsche die Durchführung einer Analyse, und bestätige dies durch meine Unterschrift.

Der Verwendung des gereinigten Erbmaterials für Forschungszwecke stimme ich zu:  Ja  Nein

Über das Ergebnis der Forschungsarbeit möchte ich informiert werden:  Ja  Nein

Für die Verwendung als Forschungsmaterial soll das Erbmaterial anonymisiert werden:  Ja  Nein

Name:

Ort, Datum:

Unterschrift: