

# Mito-Center München

Institut für Humangenetik  
Klinikum rechts der Isar der TU München  
Direktor: Prof. Dr. Th. Meitinger  
Trogerstr. 32, 81675 München  
Tel. 089/4140-6381; Fax -6382

Zentrum für LaborMedizin  
Dr. med. Boris Rolinski  
Facharzt für Laboratoriumsmedizin  
Weinbergstr. 8, 01589 Riesa  
Tel. 03525 753301; Fax -753305

## Anforderer zur Abklärung Mitochondriopathien

<b>Patientendaten</b> Name:  Geburtsdatum:  weiblich männlich  Versicherungsträger:	<b>Einsender</b>  Anschrift:    Datum/Unterschrift
---	--

**Probenmaterial Muskelbiopsie:** mind. **20 mg gefrorener Muskel oder Leber** (ohne Fett- und Bindegewebe)  
**Zusendung** (Ankündigung erwünscht): Muskelprobe mit mind. 2 kg Trockeneis in dickwandigen Isolierbehälter geben und mit Expressboten verschicken. Versand Montag - Mittwoch, nicht vor Feiertagen.

### Klinische Angaben:

- |   |   |   |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> konsanguine Eltern     | <input type="checkbox"/> Myoklonien             | <input type="checkbox"/> MRI auffällig _____      |
| <input type="checkbox"/> akute metab. Entgleisg | <input type="checkbox"/> Muskuläre Hypotonie    | <input type="checkbox"/> Anämie                   |
| <input type="checkbox"/> Entwicklungsstörung    | <input type="checkbox"/> Ataxie                 | <input type="checkbox"/> Panzytopenie             |
| <input type="checkbox"/> Kardiomyopathie        | <input type="checkbox"/> Ptosis                 | <input type="checkbox"/> metabol. Azidose         |
| <input type="checkbox"/> Mikrozephalie          | <input type="checkbox"/> Ophthalmoplegie (CPEO) | <input type="checkbox"/> Hypoglykämie ___ mg/dl   |
| <input type="checkbox"/> Hepatopathie           | <input type="checkbox"/> Epilepsie              | <input type="checkbox"/> CK erhöht                |
| <input type="checkbox"/> Krampfanfälle          | <input type="checkbox"/> SLE (Stroke like E)    | <input type="checkbox"/> Laktat erhöht ___ mmol/l |

### Anforderungen:

- Enzyme – muskulärer Energiestoffwechsel** (Muskelbiopsie)  
Atmungskettenkomplexe I, II/III und IV, gegebenenfalls noch Komplex II und mitochondriales Markerenzym Citratsynthase (CS)
- Coenzym Q10** (Muskel): Q10-Mangel
- Pyruvatdehydrogenasekomplex (PDH):** PDH-Mangel
- Myoadenylatdeaminase (MAD):** MAD-Mangel
- Carnitinpalmityltransferase (CPT):** CPT-Mangel

- Genetik** (Biopsie, EDTA-Vollblut oder isolierte DNA)

### Einverständniserklärung!

- |                                       |  |   |  |
|---------------------------------------|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> Verdacht auf | <input type="checkbox"/> Untersuchung von  | <input type="checkbox"/> nuk. Gene      | <input type="checkbox"/> ACAD9           |
| <input type="checkbox"/> MELAS        | <input type="checkbox"/> mtDNA-Depletion   | <input type="checkbox"/> POLG           | <input type="checkbox"/> NDUFS1          |
| <input type="checkbox"/> MERRF        | <input type="checkbox"/> mtDNA-Deletion    | <input type="checkbox"/> DGUOK          | <input type="checkbox"/> CI-Gene kompl.  |
| <input type="checkbox"/> Leigh        | <input type="checkbox"/> mt-tRNA-Gene      | <input type="checkbox"/> TK2            | <input type="checkbox"/> MTFMT           |
| <input type="checkbox"/> LHON         | <input type="checkbox"/> mt-ND1-6 (CI-UE)  | <input type="checkbox"/> MPV17          | <input type="checkbox"/> TRMU            |
| <input type="checkbox"/> NARP         | <input type="checkbox"/> Cytochrom B       | <input type="checkbox"/> TYMP           | <input type="checkbox"/> BOLA3           |
| <input type="checkbox"/> CPEO         | <input type="checkbox"/> ATP6/8            | <input type="checkbox"/> PEO1 (Twinkle) | <input type="checkbox"/> OPA1            |
| <input type="checkbox"/> Kearns-Sayre | <input type="checkbox"/> COXI-III (CIV-UE) | <input type="checkbox"/> RRM2B          | <input type="checkbox"/> AMPD1 (MAD)     |
| <input type="checkbox"/> Pearson      | <input type="checkbox"/> mtDNA komplett    | <input type="checkbox"/> SURF1          | <input type="checkbox"/> CPTII           |
| <input type="checkbox"/> MNGIE        |  | <input type="checkbox"/> SCO2           | <input type="checkbox"/> ETFDH           |
| <input type="checkbox"/> MADD (GAI1)  |  | <input type="checkbox"/> COX10/15       | <input type="checkbox"/> Q10-Gene kompl. |
|                                       |  | <input type="checkbox"/> BCS1L          | <input type="checkbox"/> Wolframin       |
|                                       |  | <input type="checkbox"/> PDHA1          | <input type="checkbox"/> andere: _____   |

Einsendungen bitte an folgende Adresse:  
Institut für Humangenetik, Klinikum Rechts der Isar der TU München, Dr. U. Ahting, Trogerstr.32, 81675 München  
Tel. 089/4140-6381 oder 0151/25644245. Fax 089/4140-6382. Mail: [molgen@humangenetik.med.tum.de](mailto:molgen@humangenetik.med.tum.de)

Patientendaten (ggf. Aufkleber)	
Name	Vorname
Geburtsdatum	Tel.:
Straße	
PLZ	Wohnort

Untersuchungsmaterial:
Indikation:
Geplante Untersuchung:
<input type="checkbox"/> pränatal <input type="checkbox"/> postnatal
<input type="checkbox"/> Zytogenetik / Molekularzytogenetik (FISH)
<input type="checkbox"/> Molekulargenetik

### Einwilligungserklärung für die Durchführung einer humangenetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

**Das GenDG fordert für alle genetischen Untersuchungen eine ausführliche Aufklärung, eine schriftliche Einwilligung der (des) Ratsuchenden / Patienten / Erziehungsberechtigten, sowie eine genetische Beratung vor und nach prädiktiven Analysen.**

- Ich bin einverstanden, dass das entnommene Untersuchungsmaterial für genetische Untersuchungen bei der oben angegebenen Indikationsstellung untersucht werden darf.
- Ich erkläre, dass ich über die Möglichkeiten und Grenzen der angeforderten Untersuchungen aufgeklärt wurde. Die möglichen Ergebnisse dieser Untersuchungen und deren Konsequenzen wurden erörtert.
- Die ärztliche Auswertung von Untersuchungsergebnissen erfolgt im Hinblick auf die im Rahmen des Diagnostikauftrages erhobenen Daten.
- Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Untersuchungsergebnisse unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht gemäß Datenschutzrichtlinien.
- Mir ist bewusst, dass ich die Einwilligung jederzeit schriftlich widerrufen kann.

Bitte entscheiden Sie, wie mit Ihrem Untersuchungsmaterial und den daraus resultierenden Ergebnissen verfahren werden darf:	ja	nein
Ich bin einverstanden, dass der <b>diagnostische Untersuchungsauftrag</b> an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor weitergeleitet wird, wenn die Untersuchung in oben genannter Einrichtung nicht durchgeführt wird.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ich bin einverstanden, dass Untersuchungsmaterial für eine ggf. erforderliche Überprüfung des Ergebnisses bzw. für weiterführende <b>diagnostische Untersuchungen</b> aufbewahrt wird.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ich bin einverstanden, dass <b>diagnostische Untersuchungsergebnisse</b> über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden (z.B. für Kinder und Enkel).	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ich bin einverstanden, dass im Rahmen <b>diagnostischer Untersuchungen</b> neue Methoden wie z. B. die genomweite Sequenzierung durchgeführt werden. Befunde, die nicht in direktem Zusammenhang mit der o. g. Fragestellung stehen, werden nicht mitgeteilt.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ich bin einverstanden, dass Untersuchungsmaterial für <b>wissenschaftliche Untersuchungen</b> über die Indikationsstellung hinaus sowie für laboranalytische Qualitätskontrollmaßnahmen pseudonymisiert aufbewahrt und ggf. im Rahmen internationaler Studien analysiert und publiziert werden darf.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>Ich bin damit einverstanden, dass der Befundbericht an folgende Ärzte geschickt wird (bitte Adresse angeben):</b>		
<input type="checkbox"/> verantwortliche(r) Ärztin/Arzt:		
<input type="checkbox"/> weitere Ärztinnen/Ärzte:		

Ort, Datum	Unterschrift Ratsuchende(r)/Patient(in)/Erziehungsberechtigte(r)	Unterschrift, Stempel verantwortliche(r) Ärztin/Arzt
------------	---	--