

Anforderung zur molekulargenetischen Untersuchung im Muskellabor

Von Patient

Verdachtsdiagnose:

(Patientenaufkleber)

- Mutation A3243G der mtDNA u.a. bei MELAS-Syndrom
- Mutation A8344G der mtDNA u.a. bei MERRF-Syndrom
- Mutationen der mtDNA G11778A, T14484C, G3460A bei Leber'sche Optikusneuropathie
- Singuläre und multiple Deletionen der mtDNA bei CPEO
- Mutationen p.A467T, p.W748S und p.G848S im POLG1-Gen bei Mitochondriopathie
- Repeat-Expansion im PABPN1-Gen bei OPMD
- Mutation S113L u.a. bei CPT II-Mangel
- Mutation 550delA im Calpain 3-Gen bei V.a. Gliedergürteldystrophie 2A
- Mutation L276I im Fukutin-Related-Protein-Gen bei V.a. Gliedergürteldystrophie 2I
- Mutation Q12X im MAD-Gen bei MAD-Mangel
- Mutation IVS1-13T>G im Alphasglukosidase-Gen bei Late-onset Pompe
- Mutation c.191A dupA im Exon 5 des Anoctamin 5-Gens bei Anoctamin-Muskeldystrophie
- Mutation p.S85C im Matrin 3-Gen bei Matrinopathie
- Mutation p.E384K im TIA-1-Gen bei Welander Distale Myopathie (WDM)

- DNA-Asservierung _____

- Zur Versendung nach _____

Einverständniserklärung

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und unter Kenntnis meines Widerrufsrechtes mein Einverständnis mit der geplanten genetischen Analyse und der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahme. Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend der gesetzlichen Vorgaben gespeichert und ggf. in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt/publiziert werden. Die Ergebnisse der Untersuchungen müssen nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen. Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial übereigne ich hiermit gemäß § 950 BGB dem Labor, welches die Analyse durchgeführt hat.

Ort/Datum: _____ Unterschrift des Patienten: _____

Name des Arztes: _____ Unterschrift des Arztes: _____