

# Laboreinsendebogen

## Patientenangaben

(Name, Vorname, geb. am, Geschlecht, Adresse, Telefon, Krankversicherung)

## Sektion für Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin  
**Prof. Dr. O. Hiort**  
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck,  
Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck  
**Tel. Labor +49 451 500-43043, Büro -42810, Fax -42954**  
E-Mail: olaf.hiort@uksh.de



Einsender

**Abrechnung:**  Stationär (Klinikrechnung)  ambulant (**Überweisungsschein Muster 10**)  privat (bitte Rechnungsadresse angeben)

### Klinische Diagnose / Fragestellung

Körpergröße .....cm

Gewicht.....kg

Medikation:

#### Pubertätsstadien (Tanner):

Pubes            ① ② ③ ④ ⑤  
Brust (w)        ① ② ③ ④ ⑤  
Genital (m)      ① ② ③ ④ ⑤

nüchtern  ja  nein

#### Blutentnahme:

Datum: ..... Tageszeit: .....

Medikamente (Uhrzeit)

Testsubstanz (Dosis, Zeitpunkt)

Menarche .....

letzte Regel ..... re ..... li .....

Sammelurin (nur für Bestimmung freies Cortisol):

Sammelzeit.....h Volumen .....ml

### Anforderungen Molekulargenetik **Einwilligungserklärung nach GenDG beifügen!\*** Material: >5 ml EDTA-Vollblut o. isolierte DNA

#### - Störungen des Calcium-Phosphat-Stoffwechsels

- GNAS-Gen (Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1A, Typ 1C, PPHP)
- PHEX-Gen (X-chromosomal gebundene hypophosphatämische Rachitis)

#### für GNAS: **zusätzlich Erfassungsbogen PHP/AHO beifügen!\***

- GNAS-Gen Methylierung (Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1B)
- FGF23-Gen (autosomal-dominante hypophosphatämische Rachitis)

#### - Störungen der Geschlechtsentwicklung

- Androgenrezeptor-Gen
- HSD17B3-Gen (17β-Hydroxysteroid Dehydrogenase Typ 3 Mangel)
- NR5A1-Gen (Steroidogenic Factor 1)

#### **zusätzlich Einsendebogen Molekulargenetik DSD beifügen!\***

- SRD5A2-Gen (5α-Reduktase Typ 2 Mangel)
- SRY-Gen
- (weitere Untersuchungen auf Anfrage möglich)

### Einzelanforderungen Material: 200 µl Serum/je Analyt (soweit nicht anders vermerkt)/ 10 ml. Spontanurin 1 basal 2 stimuliert bzw. supprimiert

1 2 Analyt	1 2 Analyt	1 2 Analyt	1 2 Analyt
<input type="checkbox"/> TSH	<input type="checkbox"/> SHBG	<input type="checkbox"/> ACTH (EDTA-Plasma auf Eis)	<input type="checkbox"/> Phosphat ..... <input type="checkbox"/> Serum/ <input type="checkbox"/> Urin
<input type="checkbox"/> fT3	<input type="checkbox"/> Inhibin B	<input type="checkbox"/> Renin (EDTA-Plasma ungekühlt)**	<input type="checkbox"/> Kreatinin ..... <input type="checkbox"/> Serum/ <input type="checkbox"/> Urin
<input type="checkbox"/> fT4	<input type="checkbox"/> STH	<input type="checkbox"/> 25-OH Vitamin D3 (kühl /dunkel)	<input type="checkbox"/> AP
<input type="checkbox"/> LH	<input type="checkbox"/> IGF1	<input type="checkbox"/> 1,25-OH Vitamin D3 (500 µl) (kühl /dunkel)	<input type="checkbox"/> 17-Hydroxyprogesteron
<input type="checkbox"/> FSH	<input type="checkbox"/> IGFBP3	<input type="checkbox"/> PTH	<input type="checkbox"/> Progesteron
<input type="checkbox"/> Prolaktin	<input type="checkbox"/> Cortisol	<input type="checkbox"/> freies Cortisol (24h-Sammelurin)	<input type="checkbox"/> MAK
<input type="checkbox"/> Östradiol (E2)	<input type="checkbox"/> Aldosteron (500 µl) (EDTA-Plasma)	<input type="checkbox"/> Androstendion	<input type="checkbox"/> TRAK
<input type="checkbox"/> Testosteron (T)	<input type="checkbox"/> DHEAS	<input type="checkbox"/> Calcium ..... <input type="checkbox"/> Serum/ <input type="checkbox"/> Urin	<input type="checkbox"/> Thyreoglobulin-AK

\*\*nur intern möglich – sofort ins ZL senden, max. 1 h stabil

### Anforderungsprofile Material: siehe Einzelanforderungen

#### - Wachstum

- P 1 (Basis <10 Jahre): IGF-1, IGFBP3, TSH, fT3, fT4
- P 2 (Basis >10 Jahre): IGF-1, IGFBP3, TSH, fT3, fT4, LH, FSH, T/E2
- P 3 (Verlauf rhGH-Therapie): IGF-1, IGFBP-3, TSH, fT3, fT4
- P 4 (Hochwuchs): STH, IGF-1, TSH, fT3, fT4

#### - Pubertät

- P 5 (verzögert): LH, FSH, T/E2, Prolaktin, TSH
- P 6 (vorzeitig): LH, FSH, T/E2, TSH, STH, DHEA-S

#### - Schilddrüse

- P 10 (Autoimmunthyreoiditis basal): TSH, fT3, fT4, MAK, TRAK, Thyreoglobulin-A  P 11 (Hypo-/Hyperthyreose Verlauf): TSH, fT3, fT4

#### - Calcium-Phosphatstoffwechsel Material: >1,5 ml Serum + 10 ml morgendl. Spontanurin , gekühlt o. gefroren

- P 13 (Hypokalzämie, Hyperkalzämie): Serum: Ca, P, Crea, AP, PTH, 25-OH VitD3, 1,25 OH VitD3; Urin: Ca, P, Crea

### Testungen

- STH-Testungen: 8x STH, Cortisol, BZ ..... Arginin/  Insulin/  Clonidin
- Hypophysen-Kombitest: 6x Serum STH, LH, FSH, T/E2, TSH, fT3, GTu, 6x EDTA-Blut auf Eis für ACTH
- LHRH-Test: 4x LH, FSH, 1x T/E2  ACTH-Test: 4x Cortisol, 17-OHP  OGTT 3x BZ, Insulin, C-Peptid

\*Download über [www.uksh.de/kinderhormonzentrum-luebeck](http://www.uksh.de/kinderhormonzentrum-luebeck)

Version 004/04.2021, zuletzt geändert am 08.04.2021, roXtra-ID 198510

Diesen Laboreinsendebogen sowie weitere Informationen zu Laboreinsendungen finden Sie unter

www.uksh.de/kinderhormonzentrum-luebeck

**Patientenangaben**

(Name, Vorname, geb. am, Geschlecht, Adresse, Telefon, Krankversicherung)

**Sektion für Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie**

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin / Bereich Molekulargenetik  
**Prof. Dr. O. Hiort**  
 Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck,  
 Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck  
**Tel. Labor +49 451 500-43043, Büro -42810, Fax -42954**  
**Tel. Labor Molekulargenetik +49 451 3101-7615/ -7619**  
 E-Mail: olaf.hiort@uksh.de



Einsender

Abrechnung:  Stationär (Klinikrechnung)  ambulant (Überweisungsschein Muster 10)  privat (bitte Rechnungsadresse angeben)

**Molekulargenetische Untersuchung bei Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD)**

<b>Klinische Verdachtsdiagnose:</b>		Karyotyp:			
Familienanamnese (bitte 3 Generationen aufzeichnen)					
Geburtsgewicht:		Alter bei erster Präsentation:			
Letzte Vorstellung – Datum:		Geschlechtszuweisung:			
Genitalbefund: (bitte ankreuzen)		Lokalisation der Gonaden:			
<p>1      2      3      4      5</p>			Links	Rechts	
		Labioskrotal			
		Inguinal			
		Abdominell			
		Nicht darstellbar			
Phalluslänge (mm):					
Uterus: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein <input type="checkbox"/> Unbekannt					
Nebenhoden: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein <input type="checkbox"/> Unbekannt					
Größe:	Gewicht:	Weitere Fehlbildungen:			
Pubertätsstadien (Tanner):	Bereits durchgeführte Genanalysen:	Laborbefunde	Basal	Stimuliert	Blutentnahme: Datum/Uhrzeit:
Brust (w)    ① ② ③ ④ ⑤	Auffälligkeiten:	LH (IU/L) d			
Pubes:      ① ② ③ ④ ⑤		FSH (IU/L)			
Genital (m) ① ② ③ ④ ⑤		Testosteron (µg/l)			
1. Tag der letzten Regel (w):		Androstendion (µg/l)			
		DHT(µg/l)			Medikamente:

Version 002/01.2021 zuletzt geändert am 21.01.2021, roXtra-ID 198526

<b>Anforderungen Molekulargenetik</b> <i>Einwilligungserklärung nach GenDG beifügen!*</i> Material: >5 ml EDTA-Vollblut o. isolierte DNA	
<input type="checkbox"/> Androgenrezeptor-Gen <input type="checkbox"/> SRD5A2-Gen (5α-Reduktase Typ 2 Mangel) <input type="checkbox"/> HSD17B3-Gen (17β-Hydroxysteroid Dehydrogenase Typ 3 Mangel) <input type="checkbox"/> SRY-Gen <input type="checkbox"/> NR5A1-Gen (Steroidogenic Factor 1) <input type="checkbox"/> NGS-Panel Untersuchung (auf wissenschaftlicher Basis)	<input type="checkbox"/> Der Patient/die Patientin/die Sorgeberechtigten haben einer genetischen Untersuchung und der Speicherung der Daten im I-DSD Consortium zugestimmt.  Unterschrift des aufklärenden Arztes

\*Download über [www.uksh.de/kinderhormonzentrum-luebeck](http://www.uksh.de/kinderhormonzentrum-luebeck)

## Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

**Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung sowie eine schriftliche Einwilligung. Bei vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung durchzuführen. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.**

Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Untersuchung angeboten, um folgende Diagnose / Fragestellung abzuklären:

### Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel eine solche Untersuchung hat und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen bekommen können.

**Eine genetische Analyse hat zum Ziel**, die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz oder die Erbsubstanz selbst (DNA) mittels spezifischer Verfahren, auf erbliche (genetische) Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung / Störung sind.

**Als Untersuchungsmaterial** dient in den meisten Fällen eine Blutprobe. Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. Manchmal kann im Bereich der Einstichstelle aber eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o. a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme aufgeklärt.

**Bei einer genetischen Untersuchung werden** entweder gezielt einzelne oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig untersucht. Die angewendete Methode hängt von der Fragestellung ab.

**Bedeutung der Ergebnisse.** Wird eine krankheitsverursachende erbliche Eigenschaft (Mutation, z. B. eine Veränderung der DNA-Sequenz) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Aussagekraft und Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, kann trotzdem eine für die Erkrankung verantwortliche genetische Veränderung bei dem/der Betroffenen vorliegen. Eine genetisch bedingte Krankheit bzw. Veranlagung dafür lässt sich nicht immer mit völliger Sicherheit ausschließen. In solchen Fällen werden wir versuchen, eine **Wahrscheinlichkeit** für das Auftreten der Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen oder Ihren Angehörigen abzuschätzen. Gelegentlich werden Veränderungen der DNA-Sequenz nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist (so genannte Genvarianten). Dies wird im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen.

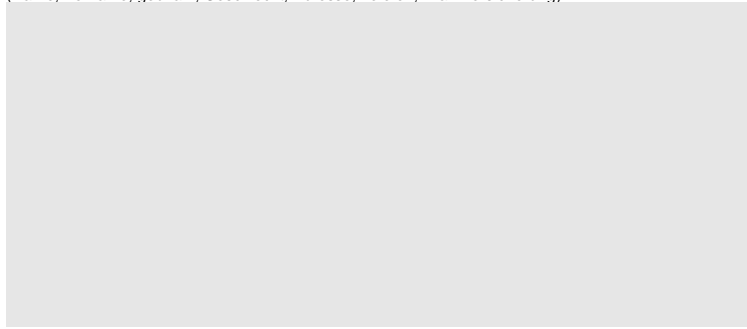
**Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial.** Das GenDG verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden. Häufig ist es sinnvoll, das Material z. B. zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse oder für zukünftige Diagnosemöglichkeiten aufzuheben. Mit Ihrer Zustimmung kann Ihr Untersuchungsmaterial in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form auch für verschiedene Anforderungen wie z.B. die Qualitätssicherung im Labor, die studentische Lehre oder die Erforschung von Krankheitsursachen benutzt werden. Bei DSD wird eine Dokumentation und Registrierung pseudonymisiert in der internationalen Datenbank I-DSD ([www.i-dsd.org](http://www.i-dsd.org)) vorgenommen.

Das Gesetz schreibt auch vor, dass **personenbezogene Daten und medizinische Befunde** nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch später noch für Sie oder Ihre Angehörigen von Bedeutung sein. Mit Ihrer ausdrücklichen Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist hinaus aufbewahren.

**Widerrufsbelehrung.** Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), bereits eingeleitete Untersuchungsverfahren zu stoppen und die Vernichtung des Materials sowie aller bisher erhobenen Befunde zu verlangen.

**Patientenangaben**

(Name, Vorname, geb. am, Geschlecht, Adresse, Telefon, Krankversicherung)



UNIVERSITÄTSKLINIKUM

Schleswig-Holstein

Campus Lübeck

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin / Zentrallabor

Labor für Pädiatrische Endokrinologie

Leiter: Prof. Dr. med. O. Hiort

Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck

Labor: +49 451 500-43043, Büro -42810; Fax -42954

Email: [olaf.hiort@uksh.de](mailto:olaf.hiort@uksh.de)

Internet: [www.uksh.de/kinderhormonzentrum-luebeck](http://www.uksh.de/kinderhormonzentrum-luebeck)

**Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG**

Ich bin durch die/den u.a. Ärztin/Arzt ausführlich und verständlich über die durchzuführende genetische Untersuchung aufgeklärt worden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zur Durchführung der genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden **Erkrankung/Diagnose** (bitte vom Arzt eintragen)

*Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung*

notwendig sind. Ich bin mit der dafür erforderlichen Probenentnahme (z. B. Blut, Fruchtwasser, Gewebe) einverstanden.

Meine Probe und die Untersuchungsergebnisse sollen wie folgt verwendet werden:

(Bitte entsprechend ankreuzen)

Ich bin mit der <b>Aufbewahrung</b> von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin mit der <b>Aufbewahrung</b> von Untersuchungsmaterial für spätere neue Diagnosemöglichkeiten einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin mit der Aufbewahrung der <b>Untersuchungsergebnisse und -Unterlagen</b> über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin mit der <b>Weiterleitung</b> des Untersuchungsauftrages bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich möchte über ggf. erhobene <b>Nebenbefunde</b> der genetischen Diagnostik informiert werden, auch wenn diese nicht direkt im Zusammenhang mit der o. g. Erkrankung/Diagnose stehen.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges <b>Untersuchungsmaterial zur Erforschung der Ursachen</b> und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird. Dazu überlasse ich das Untersuchungsmaterial dem Institut für Humangenetik der Universität zu Lübeck.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin einverstanden, dass ggf. erhobene Daten/Ergebnisse über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für Zwecke der <b>Lehre und Ausbildung</b> sowie wissenschaftliche Zwecke genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden. Dazu erfolgt auch eine Dokumentation und Registrierung in der I-DSD Datenbank.	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein
Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde an folgende Ärzte geschickt werden: Frau/ Herrn ..... Frau/ Herrn .....	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein

**Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.**

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

\_\_\_\_\_  
Unterschrift der Patient(in)/ gesetzlicher Vertreter

\_\_\_\_\_  
Stempel und Unterschrift des Arztes