



## AUFTRAG ZUR MOLEKULARGENETISCHEN DIAGNOSTIK

### PATIENTENDATEN (GGF. AUFKLEBER)

Krankenkasse oder Kostenträger

Name, Vorname

Geburtsdatum

Straße, Nr.

PLZ

Ort

Geschlecht:  weiblich

männlich

divers

(Referenz / Aktenzeichen)

### EINSENDER

Ansprechpartner (Druckschrift)

Telefon

Praxis/Klinikstempel mit Befundadresse

Datum

Unterschrift

**EILT (z. B. Therapierelevanz, Pränatalfall)**

### ABRECHNUNGSINFORMATIONEN<sup>1</sup>

- Gesetzliche Krankenversicherung, ambulant extern (bitte Laborüberweisungsschein Nr. 10 beifügen)
- Gesetzliche Krankenversicherung, Hochschulambulanz UK Ulm (bitte Überweisungsschein Nr. 6 beifügen)
- Rechnung an einsendende(n/s) Arzt/Praxis/Klinikum
- Privatversichert, Rechnung an Patient (bitte Rechnungsadresse beifügen)
- Interne Leistungsverrechnung Universitätsklinikum Ulm
- Abrechnung nach § 116b SGB V

<sup>1</sup> Bei fehlender Angabe wird die Rechnung an den Einsender bzw. Patienten gestellt. Gleiches gilt für den Fall, dass eine Abrechnung aufgrund falscher Angaben nicht möglich ist.

### PROBENMATERIAL

- Blut\* Entnahmedatum: \_\_\_\_\_ Uhrzeit: \_\_\_\_\_  
 \* Primär EDTA-Blut, 5- 10 ml (bei Neugeborenen wenn möglich 2-5 ml), bei Southern Blot min. 10ml, Blutentnahmeröhrchen beschriftet, Versand im Umröhrchen, ungekühlt
- DNA-Probe\* Volumen [µl]: \_\_\_\_\_ DNA-Konzentration [ng/ µl]: \_\_\_\_\_  
 \* Falls Southern Blot erforderlich (z.B. Fra(X)-Syndrom, Myotone Dystrophie, ALS), mind. 30 µg DNA mit mind. 200 µg/ml erforderlich
- Anderes (nur nach vorheriger Absprache): \_\_\_\_\_

Bitte beachten sie auch das [Handbuch zur Primärprobenentnahme](#) auf unserer Website.

### GENDIAGNOSTIKGESETZ

Das Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) schreibt vor, dass genetische Analysen nur nach Vorliegen einer schriftlichen Einverständniserklärung der zu untersuchenden Person bzw. des gesetzlichen Vertreters durchgeführt werden dürfen. Ferner muss der verantwortliche (=anfordernde) Arzt über die Bedeutung der Diagnostik ausführlich aufklären. Bei auffälligem Befund muss eine fachlich qualifizierte genetische Beratung angeboten werden. Vor und nach vorgeburtlicher oder prädiktiver (vorhersagender) Diagnostik muss eine genetische Beratung erfolgen.

Ferner erfordert gemäß §§ 8,9 jede genetische Untersuchung eine Beratung des Patienten/seines gesetzlichen Vertreters durch den verantwortlichen Arzt (Auftraggeber) und die gegenüber dem aufklärenden Arzt schriftlich erteilte Einverständniserklärung mit Erklärung zum Verbleib nicht verbrauchten Untersuchungsmaterials. Die Missachtung der gesetzlichen Vorschrift ist unter Strafe gestellt. Wir können die gewünschte genetische Untersuchung nur durchführen, wenn uns zusammen mit diesem Auftragsformular eine Kopie der folgenden Einverständniserklärung mit Unterschrift des Patienten oder Unterschrift des einsendenden Arztes, dass ihm die vom Patienten unterschriebene Einverständniserklärung vorliegt, zugesendet wird.

PATIENTENDATEN

Name:

Vorname:

Geb.-Dat.:

ANGABEN ZUM PATIENTEN

Indikation / Diagnostische Fragestellung (mit ICD10-Code)

ICD10-Code	Indikation
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

- betroffene Person     prädiktiv     pränatal     Anlageträgerschaft/Segregation

Untersuchung hinsichtlich familiär bekannter Mutation gewünscht

nein

ja (Bitte Befund beilegen)

Gen

Mutation

Familienanamnese

- auffällig     unauffällig     nicht bekannt

(Klinische Befundberichte / Stammbaumskizze erwünscht, ggf. auf separatem Blatt)

Genetische Vorbefunde Patient/in

nein

ja (bitte Befunde beilegen)

Angehörige erkrankt

nein

ja

nicht bekannt

Genetische Vorbefunde Angehörige

nein

ja (bitte Befunde beilegen)

nicht bekannt

Bereits von uns untersucht:

\_\_\_\_\_ Name oder Aktenzeichen

\_\_\_\_\_ Verwandtschaft zu Patient/in

Schwangerschaft

nein

ja

Schwangerschaftswoche: \_\_\_\_\_

Ethnische Herkunft

\_\_\_\_\_

Konsanguinität in der Familie

nein

ja

PATIENTENDATEN

Name:

Vorname:

Geb.-Dat.:

Stufendiagnostik gewünscht  nein  ja (bitte Reihenfolge angeben)

Zweitprobe (Bestätigungsprobe)

## NEUROLOGISCHE UND MUSKELERKRANKUNGEN

**Amyotrophe Lateralsklerose (familiär) (ALS)** (für Southern Blot bitte mind. 10 ml Blut einsenden!)

**ALS-FTD-Panel >25 kb** (NGS, Fragment-PCR, Southern Blot)

Im NGS-Panel enthalten: *ALS2, ANG, ARHGEF28, ATXN2, BSCL2, C9orf72, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, GBE1, GLE1, GRN, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HSPB1, HSPB8, MAPT, MATR3, MME, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SPG20, SQSTM1, TAF15, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP, VEGFA, VPS54*

Fragment-PCR und Southern Blot für *C9orf72*

Hinweis: Bei familiär bekannter Mutation (siehe Seite 2) oder in Sonderfällen werden auch gezielte Analysen mittels Sanger-Sequenzierung durchgeführt.

**Alzheimer Demenz (familiär)**

*APP* (Sequenzierung, MLPA)

*PSEN1* (Sequenzierung, MLPA)

*PSEN2* (Sequenzierung, MLPA)

**Creutzfeldt-Jakob-Krankheit (CJD)**

*PRNP* (Sequenzierung)

**Frontotemporale Demenz (FTD)** (für Southern Blot bitte min. 10 ml Blut einsenden!)

**FTD-ALS-Panel >25 kb** (MLPA, NGS, Fragment-PCR, Southern Blot)

Im NGS-Panel enthalten: *ALS2, ANG, ARHGEF28, ATXN2, BSCL2, C9orf72, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, GBE1, GLE1, GRN, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HSPB1, HSPB8, MAPT, MATR3, MME, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SPG20, SQSTM1, TAF15, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP, VEGFA, VPS54*

Fragment-PCR und Southern Blot für *C9orf72*; MLPA für *MAPT* und *GRN*

Hinweis: Bei familiär bekannter Mutation (siehe Seite 2) oder in Sonderfällen werden auch gezielte Analysen mittels Sanger-Sequenzierung durchgeführt.

**Fatale familiäre Insomnie (FFI)**

*PRNP* (Sequenzierung)

**Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Krankheit (GSD)**

*PRNP* (Sequenzierung)

**Huntington-Krankheit (HD) / Huntington-ähnliche Störung (HDL2)**

*HTT* (Fragment-PCR)

*JPH3* (Fragment-PCR)

**Myotone Dystrophie Typ I / II (DM1 / DM2)** (für Southern Blot bitte min. 10 ml Blut einsenden!)

*DMPK* (Fragment-PCR, Southern Blot)

*ZNF9/CNBP* (Fragment-PCR, Southern Blot)

**Spinale Muskelatrophie (SMA)**

*SMN1/SMN2* (MLPA)

**Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA)**

*AR* (Fragment-PCR)

**Spinozerebelläre Ataxien (SCA)**

*ATXN1* (SCA1) (Fragment-PCR)

*ATXN2* (SCA2) (Fragment-PCR)

*ATXN3* (SCA3/MJD) (Fragment-PCR)

*CACNA1A* (SCA6) (Fragment-PCR)

*ATXN7* (SCA7) (Fragment-PCR)

*ATXN8* (SCA8) (Fragment-PCR)

*PPP2R2B* (SCA12) (Fragment-PCR)

*PRKCG* (SCA14) (Sequenzierung)

*TBP* (SCA17) (Fragment-PCR)

Asservierung gewünscht  der kompletten Probe(n)  der miteingesandten Zweitprobe

Hinweis: Im Allgemeinen erfolgt eine Sequenzierung mittels Next Generation Sequencing oder Sanger-Sequenzierung in Abhängigkeit vom Gesamtauftrag.



**EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG ZUR DURCHFÜHRUNG EINER GENETISCHEN UNTERSUCHUNG**

Über Zweck, Umfang, Aussagekraft und Tragweite der geplanten genetischen Untersuchung bei

- Mir  meinem Kind  der von mir betreuten Person \_\_\_\_\_  
Name, Vorname, Geb.-Dat.

sowie über meine gesetzlichen Rechte wurde ich von Herrn/Frau Dr. med. \_\_\_\_\_  
aufgeklärt. Mir wurde eine angemessene Bedenkzeit eingeräumt. Meine Angaben unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht.

Ich bin mit der Abnahme von Probenmaterial (z.B. Blutprobe) und der Diagnostik der unten stehenden Fragestellung(en) / Erkrankung(en) einverstanden.

Fragestellung(en) / Erkrankung(en)

- Ich stimme zu, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial sowie die Untersuchungsergebnisse und –unterlagen
a) in pseudonymisierter Form zur internen Qualitätssicherung, Lehre sowie für wissenschaftliche Zwecke eingesetzt und anonymisiert in wissenschaftlichen Fachzeitschriften veröffentlicht werden dürfen. ja  nein 
b) am Universitätsklinikum Ulm für die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren im Rahmen der üblichen gesetzlichen Aufbewahrungsfristen aufbewahrt werden (wenn „nein“ angekreuzt wird, erfolgt die sofortige Vernichtung des nicht verbrauchten Untersuchungsmaterials nach endgültigem Abschluss der Untersuchung gemäß GenDG). ja  nein 
c) Über die vorgeschriebene gesetzliche Aufbewahrungsfrist hinaus bis zu 30 Jahre aufbewahrt wird (entfällt, wenn unter b) „nein“ angekreuzt wurde). ja  nein

Ich möchte über bedeutsame Befunde, die über die oben genannte Fragestellung(en) / Erkrankung(en) hinausgehen (sogenannte Zusatzbefunde), informiert werden. ja  nein

Ich stimme zu, dass meine Untersuchungsergebnisse für die genetische Beratung und Untersuchung meiner erst- und zweitgradigen Verwandten (Eltern, Kinder, Geschwister, Onkel, Tanten) Angehörigen / ausschließlich meiner folgenden Verwandten: \_\_\_\_\_ (ggf. Namen) genutzt werden dürfen (nicht zutreffendes bitte streichen). ja  nein

Ich stimme zu, dass meine Daten für Abrechnungszwecke an eine Ärztliche Verrechnungsstelle weitergegeben werden dürfen. ja  nein

Die Untersuchungsergebnisse dürfen folgenden mitbetreuenden Ärzten mitgeteilt werden: \_\_\_\_\_  
Name(n)

Ich wurde darüber informiert, dass ich diese Einverständniserklärung jederzeit schriftlich oder mündlich widerrufen kann, ohne dass mir Nachteile hieraus entstehen. Ich kann jederzeit die komplette oder teilweise Vernichtung der Untersuchungsergebnisse verlangen. Eine weitere genetische Untersuchung erfordert einen erneuten Untersuchungsauftrag und meine erneute Einwilligung.

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum Unterschrift des Patienten/der Patientin bzw. des gesetzlichen Vertreters

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum Name des einsendenden Arztes Unterschrift des einsendenden Arztes

**oder Bestätigung des einsendenden Arztes, dass deren/dessen schriftliches Einverständnis vorliegt**

Die Einwilligung des o.g. Patienten (bzw. bei Minderjährigen seiner Erziehungsberechtigten) zu den angeforderten Untersuchungen liegt mir gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) vor. Die Einwilligung zur Blut- / Gewebeentnahme, zur Archivierung sowie ggfls. Nutzung verbleibenden Untersuchungsmaterials für Forschungszwecke (anonym) sowie ggf. zu Weitergabe der Daten für Abrechnungszwecke an eine Ärztliche Verrechnungsstelle liegt mir ebenfalls vor. (Nichtzutreffendes bitte streichen!)

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum Name des einsendenden Arztes Unterschrift des einsendenden Arztes