



AUFTRAG ZUR MOLEKULARGENETISCHEN DIAGNOSTIK NACH OPS-CODE

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)**
- ☐ **OPS-Code 1-942 (komplexe neuropädiatrische Diagnostik)**
- ☐ **OPS-Code 1-944 (Basisdiagnostik bei unklarem Symptomkomplex bei Neugeborenen, Säuglingen und Kindern)**

ANGABEN ZUM PATIENTEN

Indexpatient:

Nachname:

Vorname:

Geburtsdatum:

Vater:

Nachname:

Vorname:

Geburtsdatum:

Mutter:

Nachname:

Vorname:

Geburtsdatum:

Klinik: alle wichtigen Symptome und Leitbefunde aufzählen!



Verwandtschaftsgrade/ Stammbaum zeichnen:

Legende:

☐ Männlich nicht betroffen; ☐ Weiblich nicht betroffen, ☐ Männlich betroffen, ☐ Weiblich betroffen, ☒ verstorben

☐—☐ Verheiratet (nicht blutsverwandt); ☐= ☐ Verheiratet (Blutsverwandt)

Beteiligte Abteilungen (es müssen 2 Abteilungen + Humangenetik beteiligt sein für die OPS Abrechnung):

- ☐ Allgemeinpädiatrie, ☐ Pulmonologie, ☐ Gastroenterologie, ☐ Nephrologie, ☐ Kardiologie, ☐ SPZ und Stoffwechsel,
☐ Neuropädiatrie, ☐ KMT, ☐ Immunologie, ☐ Endokrinologie, ☐ Onkologie, ☐ _____

Initiierender Ansprechpartner Kinderklinik: Oberarzt/Oberärztin: _____

Tel.Nr.: _____

Namen der Ärzte der beteiligten Abteilungen und Datum der Fallkonferenz nur Obligatorisch bei OPS 1-944 (Emergency genomics):

Bei OPS 1-942 reicht eine Benachrichtigung des Neuropädiatrie Teams (Sekretariat SPZ, im Zweifel Prof. Cirak (57025))

PROBENMATERIAL

☐ Blut* Entnahmedatum: _____ Uhrzeit: _____

* Primär **EDTA-Blut**, 5- 10 ml (bei Neugeborenen wenn möglich 2-5 ml), bei Repeat Erkrankungen (z.B. Fra(X)-Syndrom, Myotone Dystrophie, ALS), min. 10ml, Blutentnahmeröhrchen beschriftet, Versand im Umröhrchen, ungekühlt

☐ 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.

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 ja ☐ nein ☐

Verwandten: _____ (ggf. Namen)

genutzt werden dürfen (nicht zutreffendes bitte streichen).

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



INSTITUT FÜR
HUMANGENETIK

**Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)
(zum Verbleib beim Patienten)**

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) weisen ausdrücklich darauf hin, dass das Gendiagnostikgesetz (GenDG) für alle genetischen Analysen gemäß GenDG eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten voraussetzt. Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. 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 Analyse empfohlen, um folgende Diagnose/Fragestellung abzuklären:

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analysen haben, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen erlangen können.

Eine genetische Analyse hat zum Ziel,

- die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array-Analyse oder
- die Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse)

auf 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 (5 ml, bei Kindern oft weniger). Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen **Risiken**. Manchmal kann im Bereich der Einstichstelle 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 für Sie und ggf. für das von Ihnen erwartete Kind aufgeklärt. Ein weiteres, nie völlig auszuschließendes Risiko besteht in der Möglichkeit einer Probenverwechslung. Es werden alle Maßnahmen unternommen, um diese und andere Fehler zu vermeiden.

Bei einer genetischen Analyse werden

- entweder bei einem konkreten Verdacht gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z. B. mittels molekularzytogenetischer, molekulargenetischer oder Genproduktanalyse)

Institutsdirektor

Prof. Dr. med. Reiner Siebert
Albert-Einstein-Allee 11
89081 Ulm

T: 0731 500-65400/65401

F: 0731 500-65402

sekretariat.humangenetik@uni-ulm.de

**Klinisch-genetische
Ambulanz**

Albert-Einstein-Allee 23
89081 Ulm
Frauensteige 6
89075 Ulm

Anmeldung / Terminvergabe:
T: 0731 500-65410/65440

**Humangenetische
Labordiagnostik**

Albert-Einstein-Allee 11
89081 Ulm

Bereich Zytogenetik:

T: 0731-500-65480

F: 0731-500-65471

Bereich Molekulargenetik:

T: 0731-500-65430

F: 0731-500-65471

Die Labordiagnostik des
Instituts für Humangenetik
ist akkreditiert nach
DIN EN ISO 15189:2014



- oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z. B. mittels Chromosomenanalyse, DN A-Array, Genomsequenzierung) untersucht.

Bedeutung der Ergebnisse

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z. B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen vorliegen. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung für eine Krankheit lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. In diesem Fall werden wir versuchen, eine **Wahrscheinlichkeit** für das Auftreten der o. g. Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen bzw. Ihren Angehörigen abzuschätzen. Manchmal werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch (mit-)bedingten Erkrankungsursachen ist nicht möglich. Es ist auch nicht möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) durch genetische Analysen auszuschließen.

Prinzipiell können bei allen Untersuchungstechniken Ergebnisse auftreten, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. **Zufallsbefunde**). Insbesondere bei den Übersichtsmethoden wie Array-Analysen und Genomsequenzierungen können Zufallsbefunde auftreten, welche auf (Ihnen möglicherweise noch nicht bewusste) erhöhte Risiken für eventuell schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen hinweisen. Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob bzw. unter welchen Umständen Sie über derartige Zufallsbefunde informiert werden möchten. Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollte der Befund einer genetischen Analyse zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, teilen wir Ihnen dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrags unvermeidbar ist.

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), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.