



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)

ABRECHNUNGSINFORMATIONEN¹

- 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

¹ 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
------------	------------

- 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)

ENDOKRINE STÖRUNGEN

Adipositas

Bitte ggfls. vorab Rücksprache mit **Prof. Wabitsch** aus dem Zentrum für Seltene Endokrine Erkrankungen (ZSEE) des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) des Universitätsklinikums Ulm halten (Tel.: 0731 500 57400; martin.wabitsch@uniklinik-ulm.de).

Panel <25 kb (MLPA*, NGS)

MLPA für BDNF** (MLPA)

Multi Locus Imprinting-Störungen (MLID)
MLPA*** (MLPA)

Im NGS-Panel enthalten: *KSR2, LEP, LEPR, MC4R, MRAP2, NTRK2, PCSK1, POMC, SIM1*

* MLPA für *LEP, LEPR, MC4R, POMC, SIM1, SH2B1, SEZ6L2*

** MLPA für BDNF (mit *PAX6, SOX2, WT1*)

*** MLPA für Multi Locus Imprinting-Störungen (MLID) beinhaltet *GNAS (PHP), GNASXL (PHP), GRB10, H19 (BWS/SRS), KCNQ1OT1 (BWS/SRS), MEG3 (KOS/TS), NESPAS, NESP55, PEG3, PLAGL1 (TNDM), SNRPN (PWS/AS)*

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

Asservierung gewünscht der kompletten Probe(n) der miteingesandten Zweitprobe

