



AUFTRAG ZUR MOLEKULARGENETISCHEN DIAGNOSTIK ENDOKRINE STÖRUNGEN

(ADIPOSITAS, LIPODYSTROPHIE, VARIANTEN DER GESCHLECHTSDIFFERENZIERUNG, DIABETES MELLITUS, HYPOTHYREOSE)

PATIENTENDATEN (GGF. AUFKLEBER)

Krankenkasse oder Kostenträger

Name, Vorname

Geburtsdatum

Straße, Nr.

PLZ

Ort

(Referenz/Aktenzeichen)

Geschlecht:

weiblich

männlich

divers

EINSENDER

Ansprechpartner (Druckschrift)

Telefon

Praxis/Klinikstempel mit Befundadresse

Datum

Unterschrift

EILT (z. B. Therapierelevanz, Pränatalfall)

ABRECHNUNGSINFORMATIONEN¹

Gesetzliche KV, ambulant extern (bitte Laborüberweisungsschein Nr. 10 beifügen)

Privatversichert, Rechnung an Patient (bitte Rechnungsadresse beifügen)

Gesetzliche KV, Hochschulambulanz UK Ulm (bitte Überweisungsschein Nr. 6 beifügen)

Abrechnung nach § 116b SGB V

Rechnung an einsendende(n/s) Arzt/Praxis/Klinikum

Interne Leistungsverrechnung Universitätsklinikum Ulm

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.

Stufendiagnostik gewünscht

nein

ja (bitte Reihenfolge angeben)

Zweitprobe (Bestätigungsprobe)

Asservierung gewünscht

der kompletten Probe(n)

der miteingesandten Zweitprobe

ADIPOSITAS

Adipositas-Panel (41 Gene) (MLPA*, NGS)

syndromale Adipositas (104 Gene) (NGS)

Imprinting-Störungen Multi Locus Analyse (MLPA**)

nur mit ausführlicher Syndrom Beschreibung

Molekulare Karyotypisierung (Array-CGH)***

LIPODYSTROPHIE

Lipodystrophie-Panel (37 Gene) (NGS)

Molekulare Karyotypisierung (Array-CGH)***

DSD – VARIANTEN DER GESCHLECHTSDIFFERENZIERUNG

DSD Panel (66 Gene) (NGS)

Molekulare Karyotypisierung (Array-CGH)***

DIABETES MELLITUS

Neonataler Diabetes (NGS, MLPA****)

MODY Panel (14 Gene) (NGS)

Diabetes Gen Panel Comprehensive (79 Gene) (NGS)

KONNATALE HYPOTHYREOSE

Konnatale Hypothyreose (47 Gene) (NGS)



Anhang

Im Adipositas-Panel enthalten: *ALMS1, ARL6, ASIP, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CPE, CEP19, CEP290, GNAS, HTR2C, INPP5E, KIDINS220, KSR2, LEP, LEPR, MC4R, MKKS, MKS2, MRAP2, MYT1L, NPH1, NTRK2, PCSK1, PHF6, PHIP, PGM2L1, POMC, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, SH2B1, SIM1, TTC8, TUB, VPS13B*

* MLPA für *LEP, LEPR, MC4R, POMC, SIM1, SH2B1, SEZ6L2* sowie für BDNF (mit *PAX6, SOX2, WTI*)

** MLPA für Multi Locus Imprinting-Störungen (MLID) beinhaltet *GNAS (PHP), GNASXL (PHP), GRB10, H19 (BWS/SRS), KCNQ10T1 (BWS/SRS), MEG3 (KOS/TS), NESPAS, NESP55, PEG3, PLAGL1 (TNDM), SNRPN (PWS/AS)*

*** Eine Chromosomen-Analyse wird immer als Voraussetzung vor dem Array-CGH durchgeführt.

**** MLPA für transient neonatal diabetes mellitus (*PLAGL1*)

Im syndromalen Adipositas Panel enthalten: *ADCY3, AFF4, ALMS1, ARL6, ASIP, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BDNF, CCDC28B, CEP19, CEP290, CFAP418, CLOCK, CPE, CREBBP, CRHR2, CUL4B, DNMT3A, DYRK1B, EP300, FLOT1, G6PC1, GNAS, HTR2C, IFT172, IFT27, IFT74, INPP5E, IRS1, IRS2, IRS4, ISL1, KIDINS220, KSR2, LEP, LEPR, LZTFL1, MC3R, MC4R, MCHR1, MECP2, MKKS, MKRN3, MKS1, MRAP2, MYT1L, NCOA1, NDN, NPH1, NR0B2, NRP1, NRP2, NTRK2, PAX6, PCK1, PCNT, PCSK1, PGM2L1, PHF6, PHIP, PLXNA1, PLXNA2, PLXNA3, PLXNA4, POMC, PPARG, PRKAR1A, PROK2, PTEN, RAB23, RAI1, RPGRIP1L, RPS6KA3, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, SEMA3A, SEMA3B, SEMA3C, SEMA3D, SEMA3E, SEMA3F, SEMA3G, SH2B1, SIM1, SNRPD2, SNRPN, SPG11, TBX3, THRB, TMEM67, TRIM32, TRPC5, TTC8, TUB, UCP3, VPS13B, WDPCP*

Im Lipodystrophie-Panel enthalten: *AGPAT2, AKT2, BANF1, BSCL2, CAV1, CAVIN1, CIDEC, CFD, EPHX1, FBN1, KCNJ6, LIPE, LMNA, MTX2, OTULIN, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, WRN, ZMPSTE24, ALMS1, BLM, ERCC6, ERCC8, INSR, MFN2, OPA3, PCYT1A, PLAAT3, POLD3A, PSMA3, PSMB4, PSMB8, SLC25A24, SPRTN, TBC1D4*

Im DSD-Panel enthalten: *AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, ANOS1, AR, BMP15, CBX2, CHD7, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHCR7, DHH, DHX37, DMRT1, ESR1, FGF8, FGFRL1, FOXL2, FSHB, FSHR, GATA4, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, HSD11B1, HSD17B3, HSD3B2, KISS1, KISS1R, LHB, LHCGR, LMNA, MAP3K1, MRPS22, MYRF, NR0B1, NR3C1, NR5A1, NSMF, PAPSS2, POR, PRLR, PROK2, PROKR2, PSMC3IP, PTPN11, RSP01, SOS1, SOX10, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TAC3, VAMP7, WDR11, WNT4, WTI, WWOX, ZFPM2*

Im MODY-Panel enthalten: *ABCC8, APPL1, BLK, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1 und RFX6*

Im Diabetes Gen-Panel Comprehensive enthalten: *ABCC8, AGPAT2, AGPS, AIRE, AKT2, ALMS1, APPL1, AQP2, AVP, AVPR2, BLK, BSCL2, CAV1, CEL, CIDEC, CISD2, COQ2, COQ9, DCAF17, DMXL2, DNAJC3, DYRK1B, EIF2AK3, EIF2S3, ENPP1, FOXC2, FOXP3, GATA4, GATA6, GCK, GLIS3, GLUD1, HADH, HAMP, HFE, HFE2, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, IL2RA, INS, INSR, KCNJ11, KLF11, LIPC, LMNA, LPL, LRBA, MNX1, NEUROD1, NEUROG3, NKX2-2, PAX4, PAX6, PCBD1, PDX1, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PPP1R15B, PTF1A, RFX6, SLC12A1, SLC16A1, SLC19A2, SLC29A3, SLC2A2, SLC40A1, STAT1, STAT3, TFR2, TRMT10A, UCP2, WFS1, ZBTB20, ZFP57*

Im Neonatalen Diabetes Panel enthalten: *ABCC8, KCNJ11, PLAGL1*

Im Konnatalen Hypothyreose Panel enthalten: *CDC8A, DUOX2, DUOX2A, FOXE1, GLIS3, GNAS, HESX1, IGSF1, IRS4, IYD, LHX3, LHX4, NKX2-1, NKX2-5, OTX2, PAX8, POLR2C, POU1F1, PRKAR1A, PROP1, SECISBP2, SLC16A2, SLC26A4, SLC26A7, SLC5A5, SOX3, TBL1X, TG, THRA, THRB, TPO, TRHR, TSHB, TSHR, TUBB1, JAG1, NTN1, TBX1, DUOX1, DUOX1A, SOX2, PROKR2, NFKB2, CHD7, FGFRL1, FGF8, FOXA2*

PROBENMATERIAL

Blut* Entnahmedatum: _____ Uhrzeit: _____
 * Primär EDTA-Blut, 5- 10 ml (bei Neugeborenen, wenn möglich 2-5 ml), Blutentnahmeröhrchen beschriftet, Versand im Umröhrchen, ungekühlt

DNA-Probe Volumen [µl]: _____ DNA-Konzentration [ng/ µl]: _____

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

Zusätzliches Einverständnis für das Zentrum für Seltene Erkrankungen (Optional)

Ich stimme zu, dass meine Angaben auf dem Anforderungsbogen und Untersuchungsergebnisse an die ärztlichen Mitarbeiter aus dem Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) des Universitätsklinikums Ulm mitgeteilt werden dürfen. nein ja

Ich stimme zu, dass meine Angaben auf dem Anforderungsbogen und meine Untersuchungsergebnisse im Rahmen von interdisziplinären Fallbesprechungen des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) besprochen werden dürfen. nein ja

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 Patient*in bzw. des gesetzlichen Vertreters

Ort, Datum

Name des einsendenden Arztes

Unterschrift des einsendenden Arztes