Universitätsklinikum Ulm | Institut für Humangenetik | Molekulargenetisches Labor
Institutsdirektor: Prof. Dr. med. Reiner Siebert, Facharzt für Humangenetik
N25, Niv.4, R4303 | Albert-Einstein-Allee 11 | 89081 Ulm
Tel.: 0731 500 65430 | Fax: 0731 500 65471 | molekular.genetik@uniklinik-ulm.de
https://www.uniklinik-ulm.de/humangenetik.html

DIE DEUTSCHEN UNIVERSITÄTSKLINIKA

UNIVERSITÄTS KLINIKUM ulm

ilac-MRA DAkkS Deutsche Akkreditierungsstelle D-ML-13294-03-00

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)**

ABRECHNUNGNSINFORMATIONEN [1]

☐ Gesetzliche KV, ambulant extern (bitte Laborüberweisungsschein Nr. 10 beifügen)
☐ Gesetzliche KV, Hochschulambulanz UK Ulm (bitte Überweisungsschein Nr. 6 beifügen)
☐ Rechnung an einsendende(n/s) Arzt/Praxis/Klinikum
☐ Privatversichert, Rechnung an Patient (bitte Rechnungsadresse beifügen)
☐ Abrechnung nach § 116b SGB V
☐ 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)
☐ **Imprinting-Störungen Multi Locus Analyse** (MLPA**)
☐ **Molekulare Karyotypisierung** (Array-CGH)***
☐ **syndromale Adipositas (104 Gene)** (NGS)
nur mit ausführlicher Syndrom Beschreibung

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)

Universitätsklinikum Ulm | Institut für Humangenetik | Molekulargenetisches Labor
Institutsdirektor: Prof. Dr. med. Reiner Siebert, Facharzt für Humangenetik
N25, Niv.4, R4303 | Albert-Einstein-Allee 11 | 89081 Ulm
Tel.: 0731 500 65430 | Fax: 0731 500 65471 | molekular.genetik@uniklinik-ulm.de
https://www.uniklinik-ulm.de/humangenetik.html

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, NPHP1, 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, 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)

*** 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, NPHP1, 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, FGFR1, 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, RSPO1, SOS1, SOX10, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TAC3, VAMP7, WDR11, WNT4, WT1, 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: *CDCA8, DUOX2, DUOXA2, 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, DUOXA1, SOX2, PROKR2, NFKB2, CHD7, FGFR1 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.

Universitätsklinikum Ulm | Institut für Humangenetik | Molekulargenetisches Labor
N25, Niv.4, R4303 | Albert-Einstein-Allee 11 | 89081 Ulm
Tel.: 0731 500 65430 | Fax: 0731 500 65471 | molekular.genetik@uniklinik-ulm.de
https://www.uniklinik-ulm.de/humangenetik.html
Institutsdirektor: Prof. Dr. med. Reiner Siebert, Facharzt für Humangenetik

PATIENTENDATEN
Name:
Vorname:
Geb.-Dat.:

UNIVERSITÄTS KLINIKUM ulm

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

DIE DEUTSCHEN UNIVERSITÄTSKLINIKA

Universitätsklinikum Ulm | Institut für Humangenetik |
Institutsdirektor: Prof. Dr. med. Reiner Siebert, Facharzt für Humangenetik
N25, Niv.4, R4307 | Albert-Einstein-Allee 11 | 89081 Ulm
Tel.: 0731 500 65410 | Fax: 0731 500 65402 | sekretariat.humangenetik@uni-ulm.de
https://www.uniklinik-ulm.de/humangenetik.html

PATIENTENDATEN
Name:
Vorname:
Geb.-Dat.:

UNIVERSITÄTS KLINIKUM ulm

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