



## AUFTRAG ZUR MOLEKULARGENETISCHEN DIAGNOSTIK ENDOKRINE STÖRUNGEN

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

| PATIENTENDATEN (GGF. AUFKLEBER)   |                         | EINSENDER  |  |
|---|-------------------------|--|--|
| Krankenkasse oder Kostenträger  |                         | Ansprechpartner (Druckschrift) _____ Telefon _____ |  |
| Name, Vorname   | Geburtsdatum            | Praxis/Klinikstempel mit Befundadresse             |  |
| Straße, Nr.   | PLZ                     | Datum _____ Unterschrift _____                     |  |
| Ort   | (Referenz/Aktenzeichen) |  |  |
| Geschlecht: <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> divers |                         |  |  |

EILT (z. B. Therapierelevanz, Pränatalfall)

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

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

<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.

Stufendiagnostik gewünscht  nein  ja (bitte Reihenfolge angeben)

Zweitprobe (Bestätigungsprobe)

Asservierung gewünscht  der kompletten Probe(n)  der miteingesandten Zweitprobe

### ADIPOSITAS

- |   |  |
|---|--|
| <input checked="" type="checkbox"/> Adipositas-Panel (41 Gene) (MLPA*, NGS)           | <input checked="" type="checkbox"/> syndromale Adipositas (104 Gene) (NGS)<br>nur mit ausführlicher Syndrom Beschreibung |
| <input checked="" type="checkbox"/> Imprinting-Störungen Multi Locus Analyse (MLPA**) |  |
| <input checked="" type="checkbox"/> 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, 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, IFT7, IFT74, INPP5E, IRS1, IRS2, IRS4, ISL1, KIDINS220, KSR2, LEP, LEPR, LZTFL1, MC3R, MC4R, MCHR1, MECP2, MKKS, MKRN3, MKS1, MRAP2, MYT1L, NCOA1, NDN, NPHP1, NROB2, 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, HSD17B1, HSD17B3, HSD3B2, KISS1, KISS1R, LHB, LHCGR, LMNA, MAP3K1, MRPS22, MYRF, NROB1, NR3C1, NR5A1, NSMF, PAPS2, POR, PRLR, PROK2, PROKR2, PSMC3IP, PTPN11, RSP01, 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:** *CDC8, 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, 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.

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

## 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:

Prof. Dr. Martin Wabitsch

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