

Lieferadresse: Schwanenweg 24, Haus U26

## Einsendeschein für Molekulargenetik

### Patient/in

Name, Vorname

Geburtsdatum

Geschlecht: w m d

### Kostenübernahme

ambulant, Überweisungsschein Muster 10 beigefügt<sup>1</sup>  
stationär  
privat<sup>2</sup> Rechnung an: Arzt/Ärztin Patient/in  
§ 116b  
ASV (ambulante spezialfachärztliche Versorgung)

<sup>1</sup> Humangenetische Leistungen berühren nicht das Laborbudget. <sup>2</sup> Bei Privatpatienten ist eine Kostenübernahme vorab zu klären. Einen Kostenvorschlag können Sie unter 0431 500-30609 anfordern.

### Einsendende/r Ärztin/Arzt (Bitte Stempel oder Druckschrift!)

Name, Vorname

Straße

PLZ, Ort

Tel./Fax

Datum, Unterschrift

Einwilligung (siehe Seite 4 dieses Untersuchungsauftrages):

Gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) ist eine unterschriebene Einverständniserklärung für eine genetische Diagnostik erforderlich.

### Anforderungen an die Indikationsstellung (gemäß Qualitätssicherungsmaßnahmen nach §135 Abs. 2 SGB V)

Abnahmedatum: Untersuchungsmaterial: EDTA-Blut DNA sonstiges

Um welche Art der Untersuchung handelt es sich?

diagnostisch prädiktiv Anlageträgerschaft vorgeburtlich (bei vorgeburtlicher Diagnostik benutzen Sie bitte unseren gesonderten Einsendeschein)

Gibt es genetische Voruntersuchungen des Patienten bezüglich der aktuellen Indikationsstellung? ja nein

Wenn ja, welche

Ist ein Indexfall aus der Familie bereits genetisch untersucht worden? ja nein

Wenn ja, bitte Angaben zu genetischen Vorbefunden:

### Klinische Angaben, Stammbaum (Bitte möglichst ausführlich ausfüllen; verwenden Sie bitte die folgenden Symbole)

nicht betroffen   
   betroffen   
   verstorben   
   Anlageträger   
   Abort   
   Schwangerschaft   
   Eineiige Zwillinge   
   Zwillinge   
   Geschlecht unbek.   
   Index Patient

Ethnische Herkunft:

Konsanguinität: ja nein

### Für Privatpatienten

Einwilligung in die Datenweitergabe und Verarbeitung Ihrer Daten in unserem Unternehmen gemäß Art. 13 und 14 der EU-Datenschutzgrundverordnung (DS-GVO) i.V.m. §§ 32,33 BDSG nF

Ich erteile hiermit die jederzeit widerrufliche Einwilligung, dass die Ambulanzzentrum des UKSH gGmbH gem. den Informationen zu Datenverarbeitung und Datenschutz für Patienten meine Daten verarbeitet und die zur Abrechnung erforderlichen wesentlichen Daten der Behandlung, insbesondere solche aus der Patientenkartei (Name, Geburtsdatum, Anschrift, Krankenversicherung, Befunde, Behandlungsverläufe), der damit beauftragten Abrechnungsstelle, der unimed Abrechnungsservice für Kliniken und Chefärzte GmbH, Auf der Heide 17-19, 66687 Noswendel, ausschließlich zum Zwecke der Rechnungsstellung und des Inkassos zur Verfügung stellt. Insoweit entbinde ich die an der Behandlung beteiligten Ärzte des Ambulanzzentrums des UKSH gGmbH ausdrücklich von der ärztlichen Schweigepflicht.

Ort, Datum

Unterschrift Patient/in bzw. der gesetzlichen Vertretung (bei Minderjährigen des oder der Sorgeberechtigten)

## Molekulargenetik (mind. 2 ml EDTA-Blut)

### Erbliche Tumorerkrankungen

Umfassendes Genpanel für erblich bedingte Tumorerkrankungen  
(*APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, FH, MBD4, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NF1, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTCH1, PTCH2, PTEN, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, SUFU, TP53* und *VHL*)

Brust- und Eierstockkrebs, hereditär (HBOC)  
*BRCA1, BRCA2, ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11* und *TP53*

Prostatakarzinom (familiär oder metastasiert)  
*BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, ATM*

Lynch-Syndrom (HNPCC)  
*MLH1* und / oder *PMS2, MSH2/EPCAM* und / oder *MSH6*

Hereditäres diffuses Magenkarzinom  
*CDH1*

Polyposis coli, adenomatös (FAP/MAP/PPAP)  
*APC, MUTYH, POLD1* und *POLE* (Polymerasedomänen), *NTHL1, MSH3*

Polyposis coli, juvenil (JPS)  
*BMPR1A* und *SMAD4*

Cowden-Syndrom  
*PTEN*

Peutz-Jeghers-Syndrom  
*STK11*

Pankreaskarzinom  
*BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, ATM, APC, CHEK2, TP53, MLH1, MSH2, PMS2, EPCAM, VHL, MSH6,*

Li-Fraumeni-Syndrom  
*TP53*

Neurofibromatose Typ 1  
*NF1*

Aderhautmelanom  
*BAP1, MBD4*

### Skelettdysplasien / Bindegewebserkrankungen

Léri-Weill-Syndrom  
*SHOX*

Ehlers-Danlos-Syndrom  
*COL5A1, COL5A2, COL3A1, TNXB*

Marfan-Syndrom  
*FBN1, TGFBF1, TGFBF2*

Loeys-Dietz-Syndrom  
*SMAD3, TGFB2, TGFBF1, TGFBF2*

### Kleinwuchs

*SHOX*  
Noonan-Syndrom  
*PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS, ggf. andere*

### Entwicklungsstörungen, Krankheitsbilder mit Intelligenzminderung

(Bei unspezifischer Indikation kann auch eine Paneldiagnostik auf Basis eines Exoms angefordert werden, siehe Einsendeschein Exom/individuelles Panel)  
Cowden-Syndrom / Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (*PTEN*)  
Fragiles-X-Syndrom (*FMR1*)  
Noonan-Syndrom  
*PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS, ggf. andere*  
Rett-Syndrom (*MECP2*)

### Neurogenetik

(Für Ataxie-Panel-Untersuchungen auf Basis eines Exoms, siehe Einsendeschein siehe Einsendeschein Exom/individuelles Panel)  
Huntington Krankheit (*HTT*)  
Huntington-like (*TBP, JPH3*)  
DRPLA (*ATN1*)  
Fragiles X-Tremor-Ataxie-Syndrom (*FMR1*)  
Friedreich Ataxie (*FXN*)  
SBMA (*AR*)  
Spinocerebelläre Ataxien (SCA 1, 2, 3, 4, 6, 7, 8, 10, 12, 17)

### Hörstörungen

Connexin 26 / Connexin 30 (*GJB2 / GJB6*)

### Sonstige

Albinismus, okulokutaner  
*OCA 1 (TYR), OCA 2 (OCA2), OCA 3 (TYRP1), OCA 4 (SLC45A2), OCA 6 (SLC24A5)*  
Albinismus, okulärer  
*OA 1 (GPR143)*  
Adrenogenitales Syndrom (AGS)  
21-Hydroxylasemangel (*CYP21A2*)  
*CYP11A1, STAR, HSD3B2, CYP17A1, CYP11B1, POR*  
RNU4-2 assoziierte Entwicklungsstörung  
RNU4-2

□

## Aufklärung vor genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Untersuchungen eine ärztliche Aufklärung sowie eine schriftliche Einwilligung. Bei vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Untersuchungen ist zusätzlich eine humangenetische Beratung durchzuführen.

Bitte lesen Sie diese Information zur Aufklärung vor genetischen Untersuchungen 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 Untersuchung angeboten, um folgende Diagnose/Fragestellung abzuklären:

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel eine solche Untersuchung hat und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen bekommen können.

**Eine genetische Untersuchung hat zum Ziel**, die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz oder die Erbsubstanz selbst (DNA) mittels spezifischer Verfahren auf erbliche (genetische) Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Fragestellung bei Ihnen oder Ihren Angehörigen erklärt.

**Als Untersuchungsmaterial** dient in den meisten Fällen eine Blutprobe. Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. Es kann im Bereich der Einstichstelle aber eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Infektion, Gefäß- oder Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme aufgeklärt.

**Bei einer genetischen Untersuchung** werden entweder gezielt einzelne oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig untersucht. Die angewendete Methode hängt von der Fragestellung ab.

### **Bedeutung der Ergebnisse**

Wird eine ursächliche erbliche Eigenschaft (Mutation, z.B. eine Veränderung der DNA-Sequenz) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Aussagekraft und Sicherheit. Wird keine solche Mutation gefunden, kann trotzdem eine für die Symptomatik verantwortliche genetische Veränderung bei dem/der Betroffenen vorliegen. Eine genetische Ursache oder Veranlagung lässt sich nicht immer mit völliger Sicherheit ausschließen. In solchen Fällen werden wir versuchen, eine Wahrscheinlichkeit für das Auftreten der Symptomatik bzw. einer Veranlagung bei Ihnen oder Ihren Angehörigen abzuschätzen.

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 Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Gelegentlich werden Veränderungen der DNA-Sequenz nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist.

Dies wird im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen.

### **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial**

Das GenDG verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden. Häufig ist es sinnvoll, das Material z. B. zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse oder für zukünftige Diagnosemöglichkeiten aufzuheben.

Mit Ihrer Zustimmung kann Ihr Untersuchungsmaterial in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form auch für verschiedene Anforderungen wie z.B. **die Qualitätssicherung** im Labor, die studentische Lehre oder die Erforschung von Krankheitsursachen benutzt werden.

Das Gesetz schreibt auch vor, dass **personenbezogene Daten und medizinische Befunde** nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch später noch für Sie oder Ihre Angehörigen von Bedeutung sein. Mit Ihrer ausdrücklichen Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist hinaus aufbewahren.

Sie können Ihre **Einwilligung in die Untersuchung** jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise **zurückziehen**. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), bereits eingeleitete Untersuchungsverfahren zu stoppen und die Vernichtung des Materials sowie aller bisher erhobenen Befunde zu verlangen.

## Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Untersuchungen gemäß GenDG

Patient/in	
Name, Vorname	Geburtsdatum
Tel.:	Straße
PLZ	Ort

### Einwilligungserklärung

Ich bin durch die/den u.a. Ärztin/Arzt ausführlich und verständlich über die durchzuführende genetische Untersuchung aufgeklärt worden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zur Durchführung der genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden Diagnose/Fragestellung (bitte durch Arzt/Ärztin eintragen)

notwendig sind.

Ich bin mit der dafür erforderlichen Probenentnahme (z. B. Blut, Fruchtwasser, Gewebe) einverstanden.

#### Meine Probe und die Untersuchungsergebnisse sollen wie folgt verwendet werden: (Bitte entsprechend ankreuzen)

Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung einverstanden.	ja	nein
Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für spätere neue Diagnosemöglichkeiten einverstanden.	ja	nein
Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und -unterlagen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.	ja	nein
Ich bin mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor einverstanden.	ja	nein
Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird. Dazu überlasse ich das Untersuchungsmaterial dem untersuchenden Labor.	ja	nein
Ich bin einverstanden, dass ggf. erhobene Daten/Ergebnisse über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für Zwecke der Lehre und Ausbildung sowie wissenschaftliche Zwecke genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.	ja	nein

Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen.  
Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Ort, Datum

Unterschrift Patient/in bzw. der Vertretung  
(Unterschreibt nur ein Elternteil, wird versichert, dass das andere Elternteil informiert und einverstanden ist.)

Ort, Datum

Unterschrift des/der aufklärenden Arztes/Ärztin

Stempel oder Name in Druckschrift