

Auftrag zur genetischen Untersuchung

Zentrum Medizinische Genetik Würzburg, Biozentrum, Am Hubland, 97074 Würzburg



Patientendaten (ggf. Aufkleber):

☐ M ☐ W

Name

Vorname

geb.

Kostenträger (bitte unbedingt ausfüllen!):

- ☐ **GKV-Patienten** ► **bitte Ü-Schein 10 beilegen**
Zur Kenntnisnahme: Die GOP 11513 (EBM) erlaubt die Sequenzierung von bis zu 25 Kb kodierender Sequenz; Analysen >25 Kb sind genehmigungspflichtig!
- ☐ **Selbstzahler, ambulant (GOÄ-Rechnung an Patienten)**
- ☐ **Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten)**
- ☐ **Abrechnung gemäß § 116b SGB V (nach EBM)**
- ☐ **GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik**
GOÄ-Abrechnungen erfolgen über die Ärztliche Verrechnungsstelle Büdigen e.V.

Informationen zur Eigen- und Familienanamnese, sonstige Bemerkungen (bitte Befundkopie beilegen):

Informationen zur Diagnostik (bitte unbedingt ausfüllen!):

- ☐ **Differentialdiagnostik** (Symptome vorhanden)
Gibt es genetische Vorbefunde? ☐ Nein
☐ **Ja. Befunde bitte auflisten** (ggf. Beiblatt oder Kopien beilegen)
- ☐ **Prädiktive** ☐ **Pränatale** ☐ **Heterozygoten-Diagnostik**
Indexpatient bekannt: ☐ Nein ☐ Ja
Verwandtschaftsbeziehung: _____
Mutation bekannt: ☐ Nein ☐ Ja
Gen: _____ Mutation: _____
Falls kein Indexpatient bekannt, Begründung für prädiktive Diagnostik: _____
- ☐ Angaben über die Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft bzw. das verbleibende Lebenszeitrisko für die Erkrankung

UNTERSUCHUNGSauftrag (bitte ankreuzen)

Bitte beachten Sie die gesonderten Auftragsformulare für Panel-Diagnostik auf unserer Internetseite: **Genpanels für Fanconi- & Tumorerkrankungen, Myopathien, Kraniosynostosen, sowie Hörstörungen.**

MATERIAL: 5-10 ml EDTA-Blut, Röhrchen bitte eindeutig beschriften, bruchsticher verpacken und ohne Kühlung baldmöglichst versenden!

Genetische Analyse für:

Fanconi-Anämie

- ☐ *FANCA*
- ☐ *FANCB (FAAP90/ FAAP95)*
- ☐ *FANCC*
- ☐ *FANCD1 (BRCA2)*
- ☐ *FANCD2*
- ☐ *FANCE*
- ☐ *FANCF*
- ☐ *FANCG (XRCC9)*
- ☐ *FANCI (KIAA1794)*
- ☐ *FANCJ (BRIP1/BACH1)*
- ☐ *FANCL (PHF9, FAAP43)*
- ☐ *FANCM (FAAP250)*
- ☐ *FANCN (PALB2)*
- ☐ *FANCO (RAD51C)*
- ☐ *FANCP (SLX4/ BTBD12)*
- ☐ *FANCQ (ERCC4/ XPF)*

- ☐ *FANCR (RAD51)*
- ☐ *FANCS (BRCA1)*
- ☐ *FANCT* (UBE2T/ HSPC150)*
- ☐ *FANCU (XRCC2)*
- ☐ *FANCV* (REV7/ MADL2)*
- ☐ *FANCW* (RFWD3)*

Genetische Instabilitätssyndrome

- ☐ *ATM*
- ☐ *NBN*
- ☐ *LIG4**
- ☐ *RAD50*
- ☐ *DCLRE1A**
- ☐ *BLM*
- ☐ *RECQL4*

Progeriesyndrom

- ☐ *WRN**

* Diese Gene können nicht als Panel-Analysen angeboten werden

Probenentnahme am: _____ durch: _____

Name der verantwortlichen ärztlichen Person (bitte in Druckschrift)

Datum

Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

Arztstempel

Wir dürfen die Untersuchung nur durchführen, wenn uns die Einwilligungserklärung des Patienten vorliegt (siehe Seite 2).

Einwilligung zur genetischen Untersuchung

Patientendaten (ggf. Aufkleber):

Name _____ Vorname _____
 geb. _____ ☐ männlich ☐ weiblich
 Straße _____
 PLZ _____ Ort _____

Bitte zurücksenden an:

Zentrum Med. Genetik Würzburg
Biozentrum, Am Hubland
97074 Würzburg



Praxis für Humangenetik
PD Dr. med. Erdmute Kunstmann
 Tel: 0931-3184435, Fax: 0931-45265859
 E-Mail: kunstmann@biozentrum.uni-wuerzburg.de



Institut für Humangenetik
 Tel: 0931-3184064, Fax: 0931-3184069
 E-Mail: gmeng@biozentrum.uni-wuerzburg.de

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten sowie vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen zusätzlich eine genetische Beratung.

Bitte lesen Sie diese Einwilligungserklärung sorgfältig durch und kreuzen Sie die zutreffenden Antworten an:

Über die in Frage stehende Erkrankung / Störung / Diagnose :

.....
 deren genetische Grundlagen, die Möglichkeiten der Vorbeugung / Vermeidung / Behandlung sowie über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der geplanten genetischen Untersuchungen einschließlich der mit der Blut- / Gewebeentnahme verbundenen Risiken bin ich hinreichend aufgeklärt worden. Alle meine Fragen wurden beantwortet.

☐ ja

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde der Analyse auch an meinen Hausarzt bzw. folgende/n mitbehandelnde/n Ärztin/Arzt geschickt werden:

Frau / Herrn Dr.:
 Straße:
 PLZ und Ort:

☐ ja
☐ nein

Bei genetischen Analysen können sich Zusatzbefunde ergeben, die nicht im Zusammenhang mit der o.g. Fragestellung stehen. Ich wünsche die Mitteilung solcher Zusatzbefunde.

☐ ja
☐ nein

Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial (Blut- oder DNA-Probe) nach Abschluss der Untersuchungen vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch länger aufbewahrt werden. Für spätere genetische Untersuchungen in der Familie ist es wichtig, Vergleichsmaterial zur Verfügung zu haben.

Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials bzw. des Untersuchungsmaterials meines Kindes über die gesetzliche Frist hinaus zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und späterer Untersuchungen in meiner Familie.

☐ ja
☐ nein

Nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial ist auch wichtiges Vergleichsmaterial für die Qualitätssicherung der genetischen Untersuchungen im Labor.

Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials bzw. des Untersuchungsmaterials meines Kindes zum Zwecke der Qualitätssicherung. Meine persönlichen Daten werden dabei unkenntlich gemacht (Anonymisierung).

☐ ja
☐ nein

Nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial ist auch wichtig für die Erforschung von biologischen Mechanismen die zur Entstehung von Krankheiten führen und somit für die Entwicklung neuer Behandlungsansätzen.

Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung meines Untersuchungsmaterials bzw. des Untersuchungsmaterials meines Kindes zur möglichen Verwendung für Forschungszwecke.

☐ ja
☐ nein

Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass die Ergebnisse der Untersuchung nach 10 Jahren vernichtet werden. Häufig sind diese Daten aber auch später noch wichtig für Ihre Kinder und Enkelkinder.

Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung meiner Untersuchungsergebnisse bzw. der Untersuchungsergebnisse meines Kindes über die gesetzliche Frist hinaus zum Zwecke nachfolgender Untersuchungen in meiner Familie.

☐ ja
☐ nein

Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse für die Beratung / Untersuchung meiner Angehörigen genutzt werden.

☐ ja
☐ nein

Die Daten der genetischen Analysen werden am Institut für Humangenetik der Universität Würzburg gespeichert. Ausgewählte Daten werden in anonymisierter Form zu Vergleichszwecken und zur Qualitätssicherung in Datenbanken hinterlegt.

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen). Mir ist bekannt, dass ich die eingeleitete Untersuchung jederzeit stoppen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschl. aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde vor der Ergebnismitteilung verlangen kann.

Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zur genetischen Analyse für die o.g. Fragestellung und zu der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahme.

Ort, Datum _____

Unterschrift der Patientin / des Patienten / des (gesetzlichen) Vertreters _____