# Formular zur Anforderung einer molekulargenetischen Untersuchung

HUMAN GENETIK OSTBAYERN

**Universitätsklinikum D3**
**Franz-Josef-Strauß-Allee 11**
**93053 Regensburg**

Telefon: (0941) 944-5415
Telefax: (0941) 944-5402
humangenetik.ostbayern@ur.de
www-huge.uni-regensburg.de

**Praxis für Humangenetik**
**Dr. med. Ines Schönbuchner**
**FÄ für Humangenetik**

in Kooperation mit

**Universität Regensburg**
**Institut für Humangenetik**
**Prof. Dr. Dr. med. Davor Lessel**
**FA für Humangenetik**

ilac-MRA DAkkS Deutsche Akkreditierungsstelle D-ML-13082-01-00

## Patientendaten *(ggf. Aufkleber)*

Name, Vorname betroffene Person | Geburtsdatum | Ethnische Herkunft

☐ weiblich ☐ männlich

Adresse: ……

## Angaben zur Kostenübernahme

- ☐ Gesetzliche Krankenkasse (Ü-Schein Muster 10)
- ☐ Private Krankenkasse
- ☐ Selbstzahler
- ☐ Besondere Versorgung nach § 140a SGB V

## Angaben zum Untersuchungsmaterial

- ☐ EDTA-Blut (2-5 ml, Raumtemperatur)
  Entnahmedatum: ……
- ☐ DNA
- ☐ Mundschleimhautabstrich (nur nach Absprache)

## Angaben zur Familiengeschichte

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| Ratsuchende/r ist erkrankt | ☐ ja | ☐ nein | | |
| Familienangehörige erkrankt | ☐ ja | ☐ nein | ☐ unbekannt | Wenn ja, wer ist betroffen: …… |
| Blutsverwandtschaft zwischen den Eltern: | ☐ ja | ☐ nein | ☐ unbekannt | |

## Klinische Symptomatik/Verdachtsdiagnose/Indikation

☐ Eilige Diagnostik (bitte nach Absprache)

## Die notwendige Einwilligungserklärung nach GenDG finden Sie auf Seite 2 des Anforderungsformulars.

## CHECKLISTE VOR PROBENSENDUNG

- Umseitige **Einwilligungserklärung** gemäß GenDG ist unterschrieben (von Patient und verantwortlicher ärztlicher Person)
- Mit Patientennamen **beschriftete Untersuchungsprobe** liegt bei
- Falls gesetzlich versichert: **Überweisungsschein Labor Muster 10** liegt bei (kein Muster 6!)

## Probenentnahme und Transport

**Beschriftete Probe** mit Namen, Vornamen, Geburtsdatum sowie Datum der Probenentnahme. Weitere Informationen zur Probenentnahme und Probenversand finden Sie unter der Rubrik **Präanalytik** auf unserer Homepage.

| Einsender | Stempel und Unterschrift verantwortliche ärztliche Person |
|---|---|
| …… …… | |
| Name verantwortliche ärztliche Person (Druckschrift) Telefon | |

# Einwilligungserklärung für die Durchführung einer humangenetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

HUMAN GENETIK OSTBAYERN

| **Patientendaten** *(ggf. Aufkleber)* | |
|---|---|
| Name, Vorname betroffene Person<br>……<br>☐ weiblich ☐ männlich | Geburtsdatum<br>…… |

## 1. Einwilligungserklärung der Patientin/des Patienten nach Gendiagnostikgesetz (GenDG)

**Über Wesen, Bedeutung, Tragweite und Aussagekraft der beauftragten genetischen Untersuchung einschließlich der mit der Blutentnahme verbundenen Risiken bin ich hinreichend aufgeklärt worden. Es wird von mir Folgendes verfügt:**

1. Das Gendiagnostikgesetz schreibt vor, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial (z.B. Blut, DNA-Proben) nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Sie können jedoch freiwillig einer längeren Aufbewahrung zustimmen. Für spätere Untersuchungen bei Ihnen oder für Ihre Familienmitglieder kann die Verfügbarkeit dieses Materials als Kontrollprobe von Bedeutung sein.
   **Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials über die gesetzlich Frist hinaus zum Zwecke der Nachprüfbarkeit meiner Ergebnisse und evtl. nachfolgender Untersuchungen bei mir oder von Familienmitgliedern einverstanden.** ☐ **Ja** ☐ **Nein**
2. Nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial ist wichtig für die weitere Forschung von Krankheitsursachen sowie als Qualitätskontrolle zur steten Verbesserung der diagnostischen Leistungen.
   **Ich bin damit einverstanden, dass das nach Abschluss der Analysen verbleibende Untersuchungsmaterial pseudonymisiert zum Zwecke der indikationsbezogenen wissenschaftlichen Forschung sowie für die Qualitätssicherung weiterverwendet werden darf.** ☐ **Ja** ☐ **Nein**
3. Das Gendiagnostikgesetz schreibt vor, dass Untersuchungsergebnisse nach 10 Jahren vernichtet werden müssen. Sie können jedoch einer längeren Aufbewahrung Ihrer Daten zustimmen.
   **Ich bin mit der Aufbewahrung der Ergebnisse meiner Untersuchung über den gesetzlichen Zeitraum hinaus einverstanden.**
   **Ich bin mir dessen bewusst, dass kein Rechtsanspruch auf eine Aufbewahrung über 10 Jahre hinaus besteht.** ☐ **Ja** ☐ **Nein**
4. Für spätere Untersuchungen oder Beratungen bei Ihren Familienangehörigen kann es medizinisch sinnvoll sein, auf Ergebnisse Ihrer Untersuchung zurückzugreifen.
   **Ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse meiner Untersuchung zum Zwecke nachfolgender Diagnostik oder Beratung bei meinen Angehörigen verwendet werden dürfen.** ☐ **Ja** ☐ **Nein**
5. Genetische Daten sind wichtig für die Gewinnung neuer Erkenntnisse über biologische Zusammenhänge und Krankheitsursachen. Das Verständnis dieser Zusammenhänge ist essentiell für die Entwicklung neuer Diagnostik- und Therapieverfahren.
   **Ich bin damit einverstanden, dass meine pseudonymisierten Daten für indikationsbezogene, wissenschaftliche Zwecke oder für Zwecke der internen Qualitätssicherung genutzt bzw. veröffentlicht werden können.** ☐ **Ja** ☐ **Nein**
6. **Ich bin einverstanden, dass mein Untersuchungsauftrag, das Untersuchungsmaterial und die notwendigen personenbezogenen u. krankheitsrelevanten Daten ggf. an ein externes Auftragslabor weitergeleitet werden, sollte dies für die jeweilige medizinische Fragestellung notwendig sein.** ☐ **Ja** ☐ **Nein**
7. **Ich bin damit einverstanden, dass mich die durchführende humangenetische Einrichtung zu einem späteren Zeitpunkt bei Bedarf erneut kontaktieren darf.** ☐ **Ja** ☐ **Nein**

## 2. Einwilligungserklärung der Patientin/des Patienten zum Umgang mit Zufallsbefunden

Bei der **Exom-Sequenzierung** können klinisch relevante Sequenzvarianten nachgewiesen werden, die nicht im Zusammenhang mit der Abklärung der Verdachtsdiagnose stehen (sog. Zufallsbefunde). Zufallsbefunde in bestimmten Genen, deren Auswahl sich nach den Richtlinien des ACMG (*American College of Medical Genetics and Genomics*; aktuell PubMed 27854360) und des GenDG orientiert, können auf Wunsch berichtet werden, wenn davon auszugehen ist, dass sich hieraus eine medizinische Konsequenz für die untersuchte Person ergibt (z.B. eine medizinische Behandlung oder Vorsorgemaßnahme). Siehe hierzu auch unser Informationsblatt „Information zur Whole-Exom-Sequenzierung“. Zufallsbefunde mit Bezug auf Erkrankungen mit späterer Manifestation (im Erwachsenenalter) werden bei Minderjährigen nicht mitgeteilt. Es erfolgt bei der indikationsgebundenen Exom-Sequenzierung kein Screening auf Zufallsbefunde, sodass ein unauffälliger Befund bzw. ein Befund ohne Zufallsbefund, das Vorliegen einer anderen erblichen Erkrankung nicht ausschließt. Heterozygote Anlageträgerschaften für rezessiv erbliche Erkrankungsbilder werden nicht mitgeteilt.
**Ich möchte, dass mir Zufallsbefunde gemäß den oben angegebenen Richtlinien mitgeteilt werden. Ich bin mir dessen bewusst, dass kein Rechtsanspruch auf die Mitteilung besteht.** ☐ **Ja** ☐ **Nein**

**Mir ist bewusst, dass ich alle getätigten Einwilligungen bzgl. GenDG jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile mündlich oder schriftlich bei meiner verantwortlichen ärztlichen Person widerrufen kann und dass das Recht auf Nichtwissen gemäß GenDG besteht.**

| | |
|---|---|
| **Ort, Datum, Unterschrift betroffene Person**<br>**(bei Minderjährigen oder betreuten Personen: Unterschriften aller gesetzlichen Vertreter erforderlich)** | **Ort, Datum, Unterschrift verantwortliche ärztliche Person**<br>**SOWIE UNBEDINGT NAME IN DRUCKSCHRIFT** |

**Im Rahmen unserer Panel-Diagnostik analysieren wir virtuelle Genpanels auf Basis einer Phänotyp-basierten Exom-Sequenzierung. Die gleichzeitige Auswahl mehrerer klinischer Indikationen ist möglich. Sofern medizinisch indiziert, kann zudem das gesamte Exom ausgewertet werden.**

## Hereditäre Augenerkrankungen

### Augenerkrankungen

- ☐ Achromatopsie
- ☐ Albinismus
- ☐ Atrophia gyrata (*OAT* und Differentialdiagnosen)
- ☐ Bietti kristalline Dystrophie (*CYP4V2* und Differentialdiagnosen)
- ☐ Choroideremie (*CHM* und Differentialdiagnosen)
- ☐ Familiäre exsudative Vitreoretinopathie
- ☐ Hornhautdystrophie
- ☐ Kongenitale stationäre Nachtblindheit
- ☐ Katarakt
- ☐ Lebersche kongenitale Amaurose
- ☐ LHON
- ☐ Makuladystrophie
- ☐ Morbus Best, Bestrophinopathien, ADVIRC (*BEST1* und Differentialdiagnosen)
- ☐ Morbus Stargardt
- ☐ Musterdystrophie, AVMD (*PRPH2* und Differentialdiagnosen)
- ☐ Retinitis pigmentosa (inklusive *RPGR*-ORF15)[1]
- ☐ Retinoschisis (*RS1* und Differentialdiagnosen)
- ☐ Optikusatrophie
- ☐ Zapfen-Stäbchen-Dystrophie

### Syndrome mit Augenbeteiligung

- ☐ Bardet-Biedl-Syndrom
- ☐ Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex
- ☐ Norrie-Syndrom (*NDP* und Differentialdiagnosen)
- ☐ Usher-Syndrom

### Sonstiges

- ☐ _____

## Segmentale progeroide Erkrankungen

- ☐ Kongenitale segmental progeroide Syndrome (Wiedemann-Rautenstrauch-Syndrom und Differentialdiagnosen)
- ☐ Infantile segmental progeroide Syndrome (Hutchinson-Gilford-Progerie-Syndrom und Differentialdiagnosen)
- ☐ Juvenile/adulte segmental progeroide Syndrome (Werner-Syndrom und Differentialdiagnosen)

## Primäre Hörstörungen

- ☐ Nicht-syndromale Hörstörung (inklusive *GJB2*, *GJB6*)
- ☐ Syndromale Hörstörung

## Nierenerkrankungen

- ☐ Alport-Syndrom (5 Gene)[2]
- ☐ Fokal-segmentale Glomerulosklerose (FSGS)
- ☐ Nephronophthise
- ☐ Ziliopathie

## Herz-Kreislauf- und Bindegewebs-Erkrankungen

- ☐ Amyloidose (*TTR*)
- ☐ Arrhythmie (> 60 Gene)[2]
- ☐ Dilatative Kardiomyopathie (> 10 Gene)[2]
- ☐ Ehlers-Danlos-Syndrom (> 90 Gene)[2]
- ☐ Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM/HOCM) (> 30 Gene)[2]
- ☐ Marfan-Syndrom (*FBN1* und Differentialdiagnosen)[2]
- ☐ Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (TAAD) (> 20 Gene)[2]

## Hereditäre Tumordispositionen

### Syndromale Tumorerkrankungen

- ☐ Basalzellnaevus-Syndrom
- ☐ Familiäres atypisches Muttermal- und Melanom-Syndrom (*CDKN2A* und Differentialdiagnosen)
- ☐ Li-Fraumeni-Syndrom (*TP53* und Differentialdiagnosen)
- ☐ Von-Hippel-Lindau-Syndrom (*VHL* und Differentialdiagnosen)
- ☐ Multiple endokrine Neoplasie (MEN)

### Weitere Tumorerkrankungen

- ☐ Schilddrüsenkarzinom
- ☐ Prostatakarzinom
- ☐ Pankreaskarzinom
- ☐ Phäochromozytom, Paragangliom
- ☐ Sonstiges

_____

### Familiäres Mamma- und Ovarialkarzinom

- ☐ Familiäres Mamma- und Ovarialkarzinom (core genes)[2,3]

### Kolonkarzinom

- ☐ Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) (*MLH1*, *PMS2*)[3]
- ☐ Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) (*MSH2*, *MSH6*, *EPCAM*)[3]
- ☐ Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) (*MLH1*, *MLH2*, *MSH6*, *PMS2*, *EPCAM*)[3]
- ☐ Polyposis-Syndrom
- ☐ Kolonkarzinom ohne Polyposis

### Companion Diagnostik

- ☐ Companion Diagnostik bei PARP-Inhibitor Therapie (*BRCA1*, *BRCA2*, *PALB2*)

## Weitere Erkrankungen

☐ Fiebersyndrom

☐ Primäre Zahndurchbruchstörung, autosomal-dominant (*PTH1R*)

☐ MODY/erblicher Diabetes

☐ Sonstiges _____

## Anlageträgerschafts- und Heterozygoten-Testung

☐ Bei bekannter familiärer Mutation oder zur Abklärung eines Carrier Status (bitte molekulargenetischen Befund beilegen)

## Whole-Exome-Analyse/individuelle Genpanels aus Exomansatz

☐ Für die Anforderung einer Whole-Exome-Analyse oder eines individuell zusammengestellten (virtuellen) Genpanels auf Exom-Basis bitten wir um die Zusendung ausführlicher Informationen zum Phänotyp und zur Familienanamnese des Patienten (z. B. aktuelle Arztberichte, Befunde, Stammbaumerhebung). Gerne stehen wir auch für eine Rücksprache zur Verfügung, um zu klären, ob eine Exom-Analyse oder ein individuell zusammengestelltes Genpanel für Ihre Fragestellung in Betracht kommt.

Kontakt: humangenetik.ostbayern@ur.de | Tel.: 0941 / 944-5415

**Anmerkungen**

.....

.....

.....

[1] Eine Analyse des *RPGR*-ORF15 wird im Rahmen der angebotenen Diagnostik bei Retinitis pigmentosa grundsätzlich durchgeführt, sofern die übrigen untersuchten Gene unauffällig sind und der Indexpatient männlich ist.
Bei betroffenen Frauen kann aufgrund des X-chromosomalen Erbgangs eine *RPGR*-ORF15-Analyse nur erfolgen, wenn Hinweise auf eine X-chromosomale Vererbung innerhalb der Familie vorliegen. Wir bitten daher um detaillierte Angaben zu betroffenen Familienmitgliedern (Stammbaumerhebung).
[2] Die Analyse erfolgt auf Basis eines Genpanels mit festgelegter Genliste. Die jeweils aktuelle Version ist unter folgendem Link abrufbar: https://www-huge.uni-regensburg.de.
[3] Bitte beachten Sie das Formblatt „Indikationskriterien“.