

Anforderung für eine molekulargenetische Untersuchung

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

Telefon: (0941) 944-5410
Telefax: (0941) 944-5402
diagnostik.humangenetik@ur.de
www.humangenetik-regensburg.de

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

in Kooperation mit

Universität Regensburg
Institut für Humangenetik
Prof. Dr. Bernhard Weber
Fachhumangenetiker (GfH)

EILT!

Patientendaten (ggf. Aufkleber)

Name, Vorname des/r Patienten/in: _____ Geburtsdatum: _____ Ethnische Herkunft: _____

weiblich männlich

Adresse: _____

Angaben zur Kostenübernahme

Gesetzliche Krankenkasse (Schein Muster 10):

Private Krankenkasse

Selbstzahler

Angaben zum Untersuchungsmaterial

EDTA-Blut (2-5 ml, RT)

DNA

Mundschleimhautabstrich (nur nach Absprache)

Entnahmedatum: _____

Klinische Verdachtsdiagnose

Angaben zur Familiengeschichte

Ratsuchende/r ist erkrankt ja nein

Familienangehörige erkrankt ja nein unbekannt

Wenn ja, wer ist betroffen? : _____

Elterliche Blutsverwandtschaft: ja nein

1. Einwilligungserklärung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Hiermit bestätige ich als verantwortliche ärztliche Person, dass die Patientin/der Patient bzw. ihre/seine Sorgeberechtigten über Wesen, Bedeutung und Tragweite der beauftragten genetischen Untersuchung von mir aufgeklärt wurden und hierzu das schriftliche Einverständnis gegeben haben. Zum Umgang mit der Untersuchungsprobe und den Ergebnissen der Untersuchung wurde folgendes verfügt:

- Die Patientin/der Patient erklärt sich einverstanden, dass...** (Nichtzutreffendes bitte streichen)
- das nach Abschluss der Analysen verbleibende Untersuchungsmaterial und die daraus gewonnene DNA pseudonymisiert zum Zwecke der indikationsbezogenen wissenschaftlichen Forschung sowie für qualitätssichernde Maßnahmen weiter verwendet werden darf.
 - die erhobenen Ergebnisse in elektronischer Form sowie in Papierform gemäß der gesetzlichen Bestimmungen gespeichert werden.
 - die Ergebnisse der Untersuchung nicht entsprechend den gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden (damit sie ggf. ihrer/seiner Familie auch nach ihrem/seinem Tod zur Verfügung stehen). Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) verlangt die Vernichtung nach 10 Jahren, es sei denn, die Patientin/der Patient erlaubt ausdrücklich deren weitere Aufbewahrung.
 - pseudonymisierte Ergebnisse indikationsbezogen für wissenschaftliche Zwecke oder für Zwecke der internen Qualitätssicherung genutzt bzw. veröffentlicht werden können.
 - zufällig erhobene Befunde, die mit der direkten Fragestellung/klinischen Diagnose (s.o.) nicht in Verbindung stehen, nur dann mitgeteilt werden, wenn sich hieraus unmittelbare Konsequenzen für die medizinische Behandlung bzw. erhebliche genetische Risiken für die Patientin/den Patienten oder Angehörige ergeben könnten.
 - falls erforderlich, der Untersuchungsauftrag an weitere externe Laboratorien oder Institute mit spezieller Erfahrung für die jeweilige medizinische Fragestellung weitergeleitet wird.
 - ihre/seine Daten für Abrechnungszwecke an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden.

2. Einwilligungserklärung der zweckgebundenen Verarbeitung personenbezogener Daten nach EU-Datenschutzgrundverordnung (EU-DSGVO)

Hiermit bestätige ich, dass mir als verantwortliche ärztliche Person (= auch Verantwortlicher nach Art. 24 EU-DSGVO) die Einwilligung der Patientin /des Patienten bzw. ihrer/seiner Sorgeberechtigten zur Verarbeitung der personenbezogenen Daten der Patientin/des Patienten vorliegt. Diese/r wurde darüber in Kenntnis gesetzt, dass ihre/seine Daten an uns (= Auftragsverarbeiter nach Art. 28 EU-DSGVO) und ggfs. an weitere externe qualitätsgeprüfte Laboratorien und Institute mit spezieller Erfahrung für die jeweilige medizinische Fragestellung zum Zwecke der Patientenversorgung weitergegeben werden. Weitere Informationen zu unserer Datenschutzerklärung unter: www.humangenetik-regensburg.de/Datenschutz.

! Die Patientin/der Patient wurde darüber informiert, dass sie/er alle getätigten Einwilligungen bzgl. GenDG bzw. EU-DSGVO jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile mündlich oder schriftlich widerrufen kann und dass das Recht auf Nichtwissen gem. GenDG besteht.

_____ bitte Namen hier noch zusätzlich in Druckbuchstaben
Ort, Datum Name, Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person nach GenDG / Verantwortlicher nach EU-DSGVO

Bitte beachten Sie, dass wir ohne die vollständigen Angaben zur genetischen Untersuchung (Analysenanforderung auf Seite 2 dieses Dokuments, die Einwilligungserklärung nach GenDG bzw. EU-DSGVO und Angaben zur Kostenübernahme) nicht mit der Laboranalyse beginnen können.

Anforderung für eine molekulargenetische Untersuchung

Praxis für Humangenetik
Dr. med. Ines Schönbuchner

in Kooperation mit

Universität Regensburg
Institut für Humangenetik



Hereditäre Netzhauterkrankungen	
Einzelgen-Analysen	
<input type="checkbox"/>	Atrophia gyrata, autosomal-rezessiv (OAT)
<input type="checkbox"/>	Bietti kristalline Dystrophie, autosomal-rezessiv (CYP4V2)
<input type="checkbox"/>	Choroideremie, X-chromosomal (CHM)
<input type="checkbox"/>	LHON (MTND1 m.3460G>A, MTND4 m.11778G>A, MTND6 m.14484T>C)
<input type="checkbox"/>	M. Best, autosomal-dominant (BEST1)
<input type="checkbox"/>	Musterdystrophie, autosomal-dominant (PRPH2)
<input type="checkbox"/>	North Carolina Makuladystrophie, autosomal-dominant (PRDM13)
<input type="checkbox"/>	Norrie-Syndrom, X-chromosomal (NDP)
<input type="checkbox"/>	Retinoschisis, X-chromosomal (RS1)
<input type="checkbox"/>	RPGR-ORF15 ² , X-chromosomal
<input type="checkbox"/>	Sorsby Fundusdystrophie, autosomal-dominant (TIMP3)
<input type="checkbox"/>	Zentrale areoläre Aderhautdystrophie, autosomal-dominant (PRPH2)
Genpanelanalysen	
Basis-Panel:	Genpanelanalysen bis 25 kb (gemäß EBM-Ziffer 11513, Gene können variieren)
Erweitertes Panel:	Panelanalysen mit mehr als 25 kb (gemäß EBM-Ziffer 11514, genehmigungspflichtig)
Retinitis pigmentosa (RP)	
<input type="radio"/>	Basis
X-chromosomal:	RP2, RPGR (incl. ORF15 ²)
<input type="radio"/>	Basis AR: EYS, USH2A
<input type="radio"/>	Basis AD: IMPDH1, NRL, PRPF3, PRPF8, PRPF31, PRPH2, RHO, RP1, TOPORS
<input type="radio"/>	Erweitert: Panel RP ¹
Lebersche kongenitale Amaurose (LCA)	
<input type="radio"/>	Basis: AIPL1, CEP290, CRB1, GUCY2D, LCA5, RDH12, RPE65, RRGRI1
<input type="radio"/>	Erweitert: Panel LCA ¹
Kongenitale stationäre Nachtblindheit (CSNB)	
<input type="radio"/>	Basis: CABP4, CACNA1F, GNAT1, GPR179, LRIT3, NYX, RHO, TRPM1
<input type="radio"/>	Erweitert: Panel CSNB ¹
Zapfen- (ZD) / Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZSD)	
<input type="radio"/>	Basis: ABCA4, CDHR1, GUCA1A, GUCY2D, KCN2, PROM1, RPGR, RRGRI1
<input type="radio"/>	Erweitert: Panel ZSD ¹
Usher-Syndrom (USH)	
<input type="radio"/>	Basis Typ I: CDH23, MYO7A, PCDH15, USH1C
<input type="radio"/>	Basis Typ II: ADGRV1, USH2A
<input type="radio"/>	Basis Typ III: ABHD12, CLRN1, HARS
<input type="radio"/>	Erweitert: Panel Usher ¹
Makuladystrophie (MD)	
<input type="radio"/>	Basis: ABCA4, BEST1, CNGB3, IMPG1, IMPG2, PROM1, PRPH2, RPGR, TIMP3
<input type="radio"/>	Erweitert: Panel MD ¹
<input type="checkbox"/>	Makuladystrophie Typ Stargardt (ABCA4, CNGB3, ELOVL4, PROM1)
<input type="checkbox"/>	Achromatopsie (ATF6, CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C, PDE6H)

Hereditäre Netzhauterkrankungen	
Genpanelanalysen	
<input type="checkbox"/>	Familiäre exsudative Vitreoretinopathie (CTNNA1, FZD4, KIF11, LRP5, NDP, RCBTB1, TSPAN12, ZNF408)
<input type="checkbox"/>	Optikusatrophy (ACO2, CISD2, C12ORF65, MFN2, MTPAP, NBAS, NR2F1, OPA1, OPA3, RTN4IP1, SLC25A46, TIMM8A, TMEM126A, WFS1)

Hereditäre Tumordispositionen	
Einzelgen-Analysen	
<input type="checkbox"/>	Cowden-Syndrom (PTEN)
<input type="checkbox"/>	Familiäre adenomatöse Polyposis 1, autosomal-dominant (APC)
<input type="checkbox"/>	Familiäre adenomatöse Polyposis 2, autosomal-rezessiv (MUTYH)
<input type="checkbox"/>	Familiäres atyp. multiples Muttermal- und Melanom-Syndrom (CDKN2A)
<input type="checkbox"/>	Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)
<input type="checkbox"/>	Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)
<input type="checkbox"/>	Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)

Genpanelanalysen	
Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)³	
<input type="radio"/>	MLH1, PMS2
<input type="radio"/>	MSH2, MSH6
<input type="checkbox"/>	Kolonkarzinom mit Polyposis (APC, BMPR1A, MUTYH, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53)
<input type="checkbox"/>	Familiäres Brust- und Ovarialkarzinom (ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, RAD51C, RAD51D, TP53) ³

Sonstige	
Einzelgen-Analysen	
<input type="checkbox"/>	Ataxia Teleangiectasia, autosomal-rezessiv (ATM)
<input type="checkbox"/>	Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (Typ IV) (COL3A1)
<input type="checkbox"/>	Familiäre Amyloidose, autosomal-dominant (TTR)
<input type="checkbox"/>	Nicht-syndromale Schwerhörigkeit (GJB2, GJB6)
<input type="checkbox"/>	Primäre Zahndurchbruchstörung, autosomal-dominant (PTH1R)
Genpanelanalysen	
<input type="checkbox"/>	Marfan-Syndrom (FBN1, TGFB1, TGFB2)
<input type="checkbox"/>	Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2)
<input type="checkbox"/>	Xeroderma pigmentosum (DDB1, DDB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC)

Anlageträgerschaft
bei bekannter familiärer Mutation bitte, wenn möglich, Befund beilegen
<input type="checkbox"/>

1 Liste der Gene im jeweiligen Panel finden Sie auf unserer Homepage unter: http://www.humangenetik-regensburg.de/netzhauterkrankungen.html
2 ORF15 bei männlichen Patienten. Bei weiblichen Patientinnen Analyse nur nach Rücksprache.
3 Bitte Formblatt "Indikationskriterien" beachten.