

# Einwilligung zur genetischen Untersuchung

**Patientendaten (ggf. Aufkleber):**

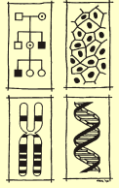
Name \_\_\_\_\_ Vorname \_\_\_\_\_  
 geb. \_\_\_\_\_  männlich  weiblich  
 Straße \_\_\_\_\_  
 PLZ \_\_\_\_\_ Ort \_\_\_\_\_

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, DNA-Labor**  
 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.	<input type="checkbox"/> 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: .....	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Bei genetischen Analysen können sich Zusatzbefunde ergeben, die nicht im Zusammenhang mit der o.g. Fragestellung stehen. Ich wünsche die Mitteilung solcher Zusatzbefunde.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> 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 über die gesetzliche Frist hinaus zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und späterer Untersuchungen in meiner Familie.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> 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 zum Zwecke der Qualitätssicherung. Meine persönlichen Daten werden dabei unkenntlich gemacht (Anonymisierung).	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial ist auch wichtig für die Erforschung von biologischen Mechanismen, die zur Entstehung von Krankheiten führen. Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials für Forschungszwecke. Meine persönlichen Daten werden dabei unkenntlich gemacht (Anonymisierung).	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> 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 über die gesetzliche Frist hinaus zum Zwecke nachfolgender Untersuchungen in meiner Familie.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse für die Beratung / Untersuchung meiner Angehörigen genutzt werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein

Die Daten der genetischen Analysen werden am Institut für Humangenetik gespeichert und in anonymisierter Form zu Vergleichszwecken bzw. für die 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 \_\_\_\_\_

# Auftrag zur molekulargenetischen 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  
Verwandschaftsbeziehung: \_\_\_\_\_  
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, bruchsicher verpacken; ohne Kühlung und möglichst innerhalb einer Woche versenden!

### Neuromuskuläre Erkrankungen

- DMD/BMD (Del/Dup), (MLPA)
- DMD/BMD (Punktmutationen/Sequenzierung)
- Emery-Dreifuss Muskeldystrophie (aut. dom.)
- Emery-Dreifuss Muskeldystrophie (X-chr.)
- Fazio-skapulo-humerale MD 1 (FSHD1, D4Z4)
- Fazio-skapulo-humerale MD 2 (FSHD2, SMCHD1)
- Muskelhypertrophie (Myostatin)\*
- Myoadenylatdesaminase-Mangel (MADA)
- Myopathie-Brody (ATP2A1)\*
- Okulo-pharyngeale Muskeldystrophie (OPMD)
- Rigid Spine Muskeldystrophie (SEPN1)
- Spinale Muskelatrophien (Typ I, II und III)
- Spino-bulbäre Muskelatrophie (Typ Kennedy)

### Myotubuläre Myopathien

- BIN1 (autosomal rezessiv)
- DNM2 (autosomal dominant)
- MTM1 (X-chromosomal)

### Myofibrilläre Myopathien (MFH)

- BAG3  FLNC
- CRYAB  MYOT (Hot spots)
- Desmin  TTN (Hot spots)\*
- DNAJB6\*  ZASP (Hot spots)
- FHL1

### Distale Myopathien

- Desmin  FLNC
- DNAJB6\*  MYH7

### Myotone Dystrophien

- DM1 (Curschmann-Steinert)
- DM2 (Proximale myotone Myopathie)

### Strukturmyopathien – Maligne Hyperthermie

- Central Core Erkrankung (RYR1)
- Maligne Hyperthermie (RYR1)
- Multi-Mini-Core-Erkrankung (SEPN1/RYR1)
- Nemaline Myopathie (ACTA1)

### Gliedergürtel-Muskeldystrophien

- Typ LGMD 1B (Lamin A/C)
- Typ LGMD 1C (Caveolin 3)
- Typ LGMD 2A (Calpain 3)
- Typ LGMD 2B (Dysferlin)
- Typ LGMD 2D (SGCA)
- Typ LGMD 2E (SGCB)
- Typ LGMD 2G (Telethonin)\*
- Typ LGMD 2i (FKRP)
- Typ LGMD 2J (tibiale MD, Titin)(Hot spots)
- Typ LGMD 2L (Anoctamin 5)

**Bei Anforderung von mehreren Myopathie-Genen, bitte Formular für Myopathie-Panel verwenden.**

### Neurodegenerative Erkrankungen

- Chorea Huntington (HTT)
- Pontocerebelläre Hypoplasie Typ2 (TSEN54)

### Gerinnungsstörungen

- Hämophilie A (Faktor VIII)
- Hämophilie B (Faktor IX)
- Hereditäres Angioödem Typ I & II (C1-Inhibitor)
- von Willebrand-Syndrom Typ2N (VWF Ex18-24)

### Hörstörungen

- CX26 (GJB2)\*  CX31 (GJB3)\*
- CX31 (GJB6)\*  STRC\*

\* nicht akkreditierte Untersuchungen

### Kraniosynostosen

- Apert-Syndrom (FGFR2, Hot spot)
- Carpenter-Syndrom (RAB23)\*
- Crouzon-Syndrom (FGFR2, Hot spot)
- FGFR2 (gesamt)
- Foramina parietalia  ALX4,  MSX2,
- Koronarnahtsynostose (TCF12)\*
- LADD-Syndrom (FGF10)\*
- Münke-Syndrom (FGFR3)
- Pfeiffer-Syndrom (FGFR2 und FGFR1)
- Saethre-Chatzen-Syndrom (TWIST)

### FGFR3-assoziierte Skelettdysplasien

- Achondroplasie  Hot spot  gesamt
- FGFR3 (gesamt)
- Hypochondroplasie  Hot spot  gesamt
- Thanatophore Dysplasie

### Extremitätenfehlbildungen

- Spalthand/-fuß\*  SHFM3\*,  SHFLD3\*
- TAR-Syndrom (Del 1q21.1; RBM8A)\*

### Sonstige

- ADPKD  PKD1  PKD2
- Alkaptonurie (HGD)\*
- CMT 1/HNPP (PMP22)(MLPA)\*
- Hypophosphatasie (ALPL)
- Kallmann-Syndrom Typ2 (FGFR1, gesamt)
- Kleinwuchs (SHOX)
- Lipodystrophie (LMNB2)\*
- Marfan-Syndrom (FBN1)
- Mikrodeletions-Screening (MLPA)
- Neurofibromatose (NF1)
- Pyruvatkinase-Mangel (PKLR)

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 1).**



Das molekulargenetische Labor des Instituts für Humangenetik ist akkreditiert nach ISO 15189:2013

Seite 2 von 2  
FB500.4, V.03/2017