

| Patient (ggf. Patientenetikett) |                                                                                                  |
|---------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Name                            | <input type="radio"/> weiblich<br><input type="radio"/> männlich<br><input type="radio"/> divers |
| Vorname                         |                                                                                                  |
| Straße                          | Geburtsdatum                                                                                     |
| PLZ, Ort                        |                                                                                                  |
| Einsender (ggf. Stempel)        |                                                                                                  |
|                                 |                                                                                                  |
|                                 |                                                                                                  |
|                                 |                                                                                                  |
|                                 |                                                                                                  |
|                                 |                                                                                                  |



### Laboratoriumsmedizin Dortmund

Brauhausstraße 4  
44137 Dortmund

Tel.: 0231-95 72-0  
Fax: 0231-57 98 34

info@labmed.de  
www.labmed.de

### Rückfragen an

Name

Tel-Nr.

Fax-Nr.

Mail

### Rechnung

☐ Rechnung an Patient:in  
☐ Überweisungsschein (Muster 10)

☐ ambulant \$116b  
☐ stationär/Rechnung an Einsender

### Nur vom Labor auszufüllen

Auftragsnummer

## Anforderungsschein Molekulargenetische Analytik (Individuelle Auswahl)

Datum: 15.05.2024

### Gewünschte molekulargenetische Analyse

## Spinale Muskelatrophie, spät manifest, adulte Formen / SMA, NGS-Panel

Eine Liste der analysierten Gene findet sich unter [www.labmed.de](http://www.labmed.de). Andere Gene nach Rücksprache unter [genetik@labmed.de](mailto:genetik@labmed.de).

Kontakt: Dr. rer. nat. Alf Beckmann, Tel: 0231 9572-6602

### Anmerkungen/ggf. zusätzlich gewünschte Analysen:

Sofern noch nicht durchgeführt, erfolgt zunächst eine MLPA-Analyse des SMN1-Gens z.A. SMA1-4. Wenn nicht gewünscht, dann bitte vermerken!

Bei gleichzeitiger Anforderung mehrerer genetischer Analysen kann auch der allgemeine Anforderungsschein „AS Molekulargenetische Analysen A-Z“, im Internet unter [www.medicin-zentrum-dortmund.de/de/humangenetik/anforderung](http://www.medicin-zentrum-dortmund.de/de/humangenetik/anforderung), verwendet werden.

### Angaben zum/r Patient/in bzw. zur Familienanamnese

☐ Differenzialdiagnostik (symptom. Patient/in)    
 ☐ prädiktive Diagnostik/Heterozygotentest.    
 ☐ pränatale Diagnostik

Klinische Symptomatik: .....

Familienanamnese: .....

Wurde die angeforderte Gendiagnostik bereits bei betroffenen Angehörigen durchgeführt? ☐ Ja ☐ Nein

Falls ja, unbedingt Ergebnis hier angeben oder Befundkopie beifügen. (Damit erhöht sich die Aussagekraft erheblich, außerdem Kostenreduktion möglich!)

Andernfalls bitte begründen, z.B. weil Indexfall ☐ nicht untersucht ☐ verstorben ☐ Indexbefund nicht verfügbar

Besteht eine Schwangerschaft? ☐ Ja, SSW: ☐ Nein

Eltern: ethnische Herkunft ..... konsanguin? ☐ Ja ☐ Nein

### Informationen zur Abrechnung

Bei ambulanten, gesetzlich versicherten Patient:innen ist eine Abrechnung gemäß **EBM** bei gegebener Indikation grundsätzlich möglich (keine Belastung des Laborbudgets des überweisenden Arztes). Für einzelne Fragestellungen (z.B. Brust-/Ovarialkrebs, HNPCC) sind entsprechende Diagnosekriterien gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung zu beachten. Ausnahmen stellen pharmakogenetische Analysen dar, die bis auf wenige Einzelfälle (DPD-Defizienz, Siponimod, CYP2D6 bei M. Gaucher) nicht übernommen werden. Bei Abrechnung nach **GOÄ** (stationäre und privat versicherte Patienten, Selbstzahler) erstellen wir ab einem Auftragswert von ca. 2.000€ vor der Leistungserbringung einen Kostenvoranschlag und bitten zunächst um Zusendung einer Kostenübernahmeerklärung.

### NGS-Panel-Analysen

Sofern für Fragestellungen eine größere Anzahl verschiedener Gene relevant sein kann, werden zunächst Core-Panel mit den wichtigsten Genen durchgeführt (Typ A-Test mit vollständiger Sequenzabdeckung). Bei unauffälligem oder unklarem Befund erfolgt anschließend eine Analyse des erweiterten Panels (Typ B/C-Test, ggf. nicht vollständige Sequenzabdeckung). Die Zusammensetzung der Panel wird kontinuierlich überprüft und ggf. angepasst. Je nach klinischer Fragestellung und aktuellem Stand der Wissenschaft kann die Zusammensetzung der Panel sowie die Zuordnung der Gene zum jeweiligen Core-Panel daher variieren. Falls bei Panel-Analysen zu analysierende Gene nicht genannt sind oder Sie eine abweichende Zusammensetzung der genannten Panel wünschen, sprechen Sie uns bzgl. einer individuellen Diagnostik bitte an (Kontakt s.o.).

## Aufklärung und Einwilligungserklärung der Patientin/ des Patienten

Hiermit bestätige ich, dass ich entsprechend dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) durch u.g. verantwortliche/n Ärztin/Arzt aufgeklärt, informiert und ggf. humangenetisch beraten wurde:

- über die Art und den Umfang der genetischen Analyse sowie Aussagekraft und Konsequenzen der angeforderten Untersuchung,
- über die von mir erhobenen, verarbeiteten und gespeicherten Daten (gem. EU-DSGVO)
- über meinen Anspruch auf eine genetische Beratung und angemessene Bedenkzeit zur Einwilligung in die genannte Untersuchung,
- über mein Recht, diese Einwilligung bis zur Kenntnisnahme jederzeit ohne Begründung zu widerrufen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials zu verlangen
- über mein Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nicht-Wissen),
- über die reguläre Vernichtung der Untersuchungsergebnisse nach 10 Jahren,
  - ich bin mit einer längerfristigen Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse (30 Jahre) einverstanden ☐ Nein ☐ Ja \*
- über die Vernichtung des Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung,
  - bei komplexen Fragestellungen kann eine längerfristige Aufbewahrung sinnvoll sein. Hiermit bin ich einverstanden ☐ Nein ☐ Ja \*
  - (Dies beinhaltet keinen Anspruch auf Aufbewahrung.)
- dass bei Anwendung moderner Analyseverfahren ggf. auch genetische Daten erhoben, aber nicht ausgewertet werden, die nicht mit der genannten Fragestellung in Zusammenhang stehen,
- dass in Einzelfällen **evtl. Zusatzbefunde** erhoben werden können, die nicht mit der u.g. Fragestellung in Zusammenhang stehen
  - Eventuell erhobene Zusatzbefunde möchte ich erfahren (Keine Auswahl wird als „Nur, wenn...“ gewertet.):  
☐ Nein ☐ Ja ☐ Nur, wenn sich dadurch therapeutische oder vorbeugende Konsequenzen ergeben.  
(Dies beinhaltet keinen Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden; bei Familienanalysen dienen die Analyseergebnisse *nicht Betroffener* nur zur Beurteilung von Varianten des Indexpatienten)

Ich bin einverstanden:

- mit der Entnahme von Probenmaterial,
- mit der angeforderten molekular- / zytogenetischen **Diagnostik zur Abklärung / bei V.a.:** .....
- , dass die Untersuchungsergebnisse durch u.g. verantwortliche/n Ärztin/Arzt an folgende Ärztinnen/Ärzte mitgeteilt werden dürfen:  
.....
- , dass der Untersuchungsauftrag ggf. an ein spezialisiertes Labor weitergeleitet werden darf, ☐ Nein ☐ Ja \*
- , dass Probe und erhobene Ergebnisse anonymisiert für Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen verwendet werden, ☐ Nein ☐ Ja \*
- , dass bei Gengruppen-Untersuchungen die Zusammensetzung der auf [www.labmed.de](http://www.labmed.de) genannten Gene für die klinische Fragestellung je nach Stand der Wissenschaft sinnvoll angepasst werden kann.

\* Keine Auswahl wird als „Nein“ gewertet.

Ort, Datum Unterschrift **Patient/in** bzw. Name und Unterschrift Vertreter/in

Name/Stempel, Unterschrift verantwortl. **Ärztin/Arzt**