

Patient (ggf. Patientenetikett)

Name weiblich
 männlich

Vorname

Straße Geburtsdatum

PLZ, Ort

Einsender (ggf. Stempel)



Laboratoriumsmedizin Dortmund – Genetik

Brauhausstraße 4
44137 Dortmund

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

genetik@labmed.de
www.labmed.de

Rückfragen an

Name

Tel.

Fax

Mail

Rechnung

Rechnung an Patient/-in

Probenmaterial

Datum/Uhrzeit

EDTA-Blut
 Lithium-Heparinat
 DNA
 Schleimhautabstrich
 Fruchtwasser
 Chorionzotten
 Nabelschnurblut
 Sonstiges Material:

Nur vom Labor auszufüllen

Auftragsnummer

Anforderungsschein Molekulargenetik (Individuelle Auswahl)

Datum: 01.08.2021

Gewünschte molekulargenetische Analyse

Spinocerebelläre Ataxien (SCA) / autosomal-dominante Ataxien, NGS-Panel

Eine Liste der analysierten Gene findet sich unter www.labmed.de. Andere Gene nach Rücksprache unter genetik@labmed.de.

Anmerkungen/ggf. zusätzlich gewünschte Analysen:

Sofern noch nicht durchgeführt, erfolgt zunächst eine Analyse der häufigsten SCA-Formen mit Repeat-Expansion (SCA1, 2, 3, 6, 7, 17). 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, verwendet werden.

Angaben zum/r Patient/in bzw. zur Familienanamnese

Differenzialdiagnostik (symptomat. 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 humangenetisch beraten wurde über:

- die Art und den Umfang der genetischen Analyse, sowie Aussagekraft und Konsequenzen der angeforderten Untersuchung,
- die von mir erhobenen, verarbeiteten und gespeicherten Daten (gem. EU-DSGVO)
- meinen Anspruch auf eine genetische Beratung und angemessene Bedenkzeit zur Einwilligung in die genannte Untersuchung,
- mein Recht, diese Einwilligung jederzeit ohne Begründung zu widerrufen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials zu verlangen,
- mein Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nicht-Wissen),
- die Vernichtung der Untersuchungsergebnisse nach 10 Jahren,
- 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. Keine Auswahl wird als „Nein“ gewertet.)
- die Möglichkeit, 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 der/s Indexpatient/in)

Ich bin einverstanden (nicht Zutreffendes bitte streichen):

- mit der Entnahme von Probenmaterial,
- mit der oben angeforderten **molekulargenetischen Diagnostik**
- , dass die Untersuchungsergebnisse durch den/die verantwortliche/n Ärztin/Arzt an mitbehandelnde Ärzte übermittelt werden dürfen,
- , dass der Untersuchungsauftrag an ein spezialisiertes Labor weitergeleitet werden darf,
- , dass bei Anwendung moderner Analyseverfahren ggf. auch genetische Daten erhoben, aber nicht ausgewertet werden, die nicht mit der genannten Fragestellung in Zusammenhang stehen.
- , dass Probe und erhobene Daten anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen verwendet und identifizierte Varianten in wissenschaftliche Datenbanken eingetragen werden können.
- , dass bei Gengruppen-Untersuchungen die Zusammensetzung der im Analyseauftrag genannten Gene je nach klinischer Fragestellung/ Stand der Wissenschaft sinnvoll angepasst werden kann bzw. auch Gene für wichtige Differenzialdiagnosen untersucht werden

.....
Ort, Datum

.....
Unterschrift **Patient/in** bzw. Name und Unterschrift gesetzliche/r Vertreter/in

.....
Name/Stempel und Unterschrift verantwortliche/r **Ärztin/Arzt**