



Sprechstunde

T: +49 (0)7071 29-76408

Molekulargenetisches Labor

T: +49 (0)7071 29-72270

F: +49 (0)7071 29-5172

Cytogenetisches Labor

T: +49(0)7071 29-72270

F: +49 (0)7071 29-4433

www.medgen-tuebingen.de

Institut für Medizinische Genetik
und Angewandte Genomik

Ärztlicher Direktor:
Prof. Dr. med. Olaf Rieß

Med. Versorgungszentrum des UKT
Fachgebiet Medizinische Genetik



Von der deutschen Akkreditierungsstelle nach DIN EN ISO 15189:2023 akkreditiertes Labor Die Akkreditierung gilt für den in der Anlage [D ML 13130 04 00 und D ML 13130 07 00] aufgeführten Akkreditierungsumfang

Untersuchungsauftrag

Laboradresse: Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik,
Calwerstr. 7, 72076 Tübingen

Versand: EDTA-/Heparin-Blut/Tumormaterial bei Raumtemperatur

Materialannahme: Montag bis Freitag (8:00-16:00 Uhr)

Material: Heparin-Blut
EDTA-Blut PAXgen
Tumorblock (Patho-Nr.):
Sonstiges:

Datum der Materialentnahme:
Erstdiagnose Folgeuntersuchung
Studie:

Untersuchung: Molekulargenetik

Chromosomenanalyse
FISH

Somat. Tumor-Diagnostik
DNA-Asservierung

Allgemeine Angaben: **Untersuchung eilig (ggf. Rücksprache), Begründung:**
 pränatal schwanger

betroffen
gesund, Grund der Testung:

bekannte fam. Veränderung
Anlageträgerschaft bei Partner/-in,
Sequenzierung gesamtes Gen
Sonstiges

Platz für Patientenaufkleber

Name: _____

Geburtsdatum: _____ Geschlecht*: m w d

Adresse: _____

Krankenversicherung: _____

* das genetisch ermittelte Geschlecht kann ggf. hiervon abweichen

Abrechnung: über ext. Klinik Selektivvertrag KVB/Post B/Beihilfe Hochschulambulanz (HSA)
 privat stationär UKT Modellvorhaben § 64e
 Labor Überweisungsschein Muster 10 (MVZ)

Hinweis: Bitte unterschriebene **Einverständniserklärung** beilegen!
Diagnose/Fragestellung:

Arztbrief liegt bei
ggf. **ORPHA code:**
ICD-10:
HPO-Phänotypen:

Ethnische Herkunft:

Konsanguinität:

Familienanamnese:

Anfordernde(r) Arzt/Ärztin (Stempel), Tel.-Nr. Durchwahl + Fax-Nr.

.....

Unterschrift Arzt / Ärztin

Exom-/Genom-basierte Diagnostik weitere Informationen siehe [Homepage](#)

Next Generation Sequencing (NGS)-Diagnostik

Untersuchungsmaterial: 2 x 2,7 ml EDTA-Blut

Genomsequenzierung²

Trio-Exomsequenzierung^{2,*}

Exomsequenzierung short-read, (Illumina)²

Genom long-read, (ONT)²

Gene, die im Rahmen der NGS-Diagnostik berücksichtigt werden sollen:

*weitere Familienangehörige (beachte Evs 8ff)

Name Mutter:

Geburtsdatum:

Erkrankt:

Name Vater:

Geburtsdatum:

Erkrankt:

sonstige Namen:

Verwandschaftsverhältnis:

Geburtsdatum:

Erkrankt:

Verdachtsdiagnosen mit indikationsbezogener Diagnostik:

Noonan-Syndrom (GOP 11355, 11356)

Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (GOP 11446, 11447)

Lynch-Syndrom, HNPCC (MSI/IHC auffällig, GOP 11431): MLH1/PMS2
MSH2/MSH6

Marfan-Syndrom und Typ 1-Fibrillinopathie
(GOP 11444, 11445)

Thorakale Aortenerweiterung (GOP 11448)

Lynch-Syndrom, HNPCC (kein Tumormaterial, GOP 11432)

Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom, HBOC (GOP 11440)⁴

RNA-Sequenzierung

RNA Expression Variante³:

¹indikationsbezogene Diagnostik; ²ggf. im Kontext der Fragestellung Auswahl von Genen; ³Bei Paxgene ist der Fragebogen RNA-Sheet obligat;

⁴obligate Teilnahme an der Datenerhebung des dt. Konsortiums für erblichen Brust- und Eierstockkrebs

Konventionelle Diagnostik/Repeatanalysen weitere Informationen siehe [Homepage](#)

Untersuchungsmaterial: 2 x 2,7 ml EDTA-Blut

Repeatexpansionen

SCA1, 2, 3, 6, 7, 17 (GOP 11517)⁵ Auswahl möglich, nichtgewünschte Analyse bitte streichen

SCA 27B (*FGF14*) (GOP 11517)^{5,6}

Friedreich-Ataxie (*FXN*) (GOP 11517)⁵

Fragiles-X-Syndrom (*FXTAS/FM21*) (GOP 11360)¹

Chorea Huntington (*HTT*) (GOP 11380)¹

HD-like 2 (*JPH3*)(GOP 11517)⁵

Frontotemporale Demenz / ALS (*C9orf72*)(GOP 11517)⁵

CANVAS (*RFC1*) (GOP 11517)⁵

sonstige Repeats (siehe [Leistungsverzeichnis](#))

Deletions-/Duplikationsanalysen

PMP22

MECP2

Sonstiges

X-Inaktivierung

maternaler Kontaminationsausschluss

mitochondriale DNA

⁵ Untersuchung auf Repeat-Expansion max. 6 Untersuchungen im Krankheitsfall (4 Quartale); ⁶ nicht in der short-read Genomsequenzierung beurteilbar

Testung bekannte Variante/Segregation

Testung bekannte Variante:

Gen:

Referenzbefund (ggf. Name Indexpatient/in / Befund ID):

Einzelgen-Diagnostik weitere Informationen siehe [Homepage](#)

Untersuchungsmaterial: 2 x 2,7 ml EDTA-Blut

Cystische Fibrose (*CFTR*, inkl. MLPA)

Hereditäre Hämochromatose (*HFE*)

Metachromatische Leukodystrophie (*ARSA*)

Morbus Krabbe (*GALC*, inkl. MLPA)

Morbus Gaucher (*GBA*)

Niemann-Pick Typ A/B (*SMPD1*, inkl. MLPA)

Niemann-Pick Typ C (*NPC1, NPC2*, inkl.

MLPA) Irinotecan-Unverträglich (*UGT1A1*)

Retinoblastom (*RB1*)

Neurofibromatose (*NF1*)

Von-Hippel-Lindau-Syndrom (*VHL*)

Li-Fraumeni-Syndrom (*TP53*)

Sonstige Gene (siehe [Leistungsverzeichnis](#)):

Somatische Tumor-Diagnostik

weitere Informationen siehe Anforderungsschein "[Therapierelevante Onkogenetische Diagnostik](#)"

Untersuchungsmaterial: Tumorgewebe oder 500 ng Tumor-DNA, Normalprobe (5 ml EDTA-Blut oder 500 ng DNA)
Paraffinblöcke: Angabe Patho-Nr., einsendendes Institut

Somatische NGS-Diagnostik

Somatisches Tumorexom, Tumorgewebe bitte anfordern bei Einrichtung:

Untersuchungs-Nr.:

Sequenzierung von RNA aus Tumor zur Bestimmung von Expression und Fusionen (bitte ggf. Tumorprobe beilegen, bei fehlender Tumorprobe fordern wir diese bei der o. g. Pathologie an)

Sequenzierung von zellfreier DNA (keine Routinediagnostik, mit der Bitte um vorherige Kontaktaufnahme)

Cytogenetik und Molekularcytogenetik

Weitere Informationen siehe [Homepage](#).

Untersuchungsmaterial: Chromosomenanalyse/FISH: 2-9 ml Heparinblut (z. B. orange Monovette) - kein EDTA, kein Citrat Bei Gewebeprobe sollte auf eine sterile Entnahme geachtet werden und der Transport bei Raumtemperatur (**keine Kühlung!**) in Nährmedium oder physiologischer Kochsalzlösung erfolgen.

Pränatale Diagnostik

Tag der letzten Periode:

Fruchtwasser: ml

Entbindungstermin:

Chorionzotten: mg

Punktionsdatum:

Nabelschnurblut: ml

SSW (US / RE):

Abortgewebe (Placenta, Nabelschnur; Fascie/Muskel/Haut)

Pränataler Schnelltest (IGEL-Leistung bei V.a. Trisomie 13, 18, 21, Monosomie X, gesondertes Antragsformular erforderlich)

Karyotypisierung (konventionelle Chromosomenanalyse)

familiär vorbekannte Chromosomenstörung:

FISH (Fluoreszenz in situ Hybridisierung)

Williams-Beuren-Syndrom | Mikrodel. 7q11.23

Angelman/Prader-Willi-Syndrom | Mikrodel. 15q11.12

DiGeorge-Syndrom | Mikrodel. 22q11.2

Retinoblastom | Mikrodel. 13q14.2

Sonstiges:

Sedimentarchivierung

Information zur Abrechnung

privat Versicherte

Für die Bearbeitung müssen Angaben zur Kostenübernahme vorliegen. Gerne erstellen wir einen **Kostenvoranschlag** basierend auf der GOÄ (Tel. Durchwahl - 72270).

gesetzlich Versicherte

Mit Inkrafttreten des überarbeiteten EBM für den Fachbereich Humangenetik (Kapitel 11) ist der Einsatz von NGS-Analysen auch für gesetzlich Versicherte bei den meisten Indikationen ermöglicht. **Die Kosten der Leistungen nach Kapitel 11 bleiben bei der Ermittlung des praxisindividuellen Fallwertes und somit der Ermittlung des Wirtschaftlichkeitsbonus der überweisenden Ärzte unberücksichtigt.** Die Anforderung erfolgt über den **Überweisungsschein Muster 10**.

Hochschulambulanz

Für gesetzlich versicherte Patienten, die ambulant an einem der Spezialzentren des Zentrums für Seltene Erkrankungen ([ZSE](#)) Tübingen behandelt werden, kann direkt eine umfangreiche Diagnostik angefordert werden (bspw. erweiterte Mutationssuche Seite 2).

Modellvorhaben:

Für gesetzlich und privat versicherte, ambulante und stationäre kritisch kranke Patienten und Patientinnen des Universitätsklinikums Tübingen (ohne Altersbeschränkung), die der Teilnahme schriftlich zustimmen und mit folgenden Indikationen:

1) Seltene Erkrankungen und hereditäre Tumorprädispositionssyndrome:

Short- oder Long-Read- (Trio) Genomanalyse bei Patientinnen und Patienten ohne genetisch gesicherte Diagnose aus den Ambulanzen der A-/B- Fachzentren des Zentrums für Seltene Erkrankungen ([ZSE](#)), sowie für stationäre, kritisch kranke Patienten und Patientinnen. Diese dürfen jeweils in den letzten 24 Monaten keinen Befund zur Exom- oder Genomsequenzierung erhalten haben. Die Integration erfolgt über eine interdisziplinäre Fallkonferenz bestehend aus der überweisenden klinischen Einrichtung, der Medizinischen Genetik und des ZSE

2) Bereich somatische Tumorthherapie:

Exom oder Genom-basierte Analysen von Tumor/Kontrollgewebe bei Patientinnen und Patienten mit progredienten onkologischen Erkrankungen ohne weitere Therapieoptionen als Ausgangsuntersuchung für eine individuelle zielgerichtete Tumorthherapie. Einschluss erfolgt über das Zentrum für Personalisierte Medizin ([ZPM](#)).

Patientenaufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

- zum Verbleib beim Patienten -

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) weisen ausdrücklich darauf hin, dass das Gendiagnostikgesetz (GenDG) für alle genetischen Analysen gemäß GenDG eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten voraussetzt.

Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. Bitte lesen sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Analyse angeboten.

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analyse hat, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen haben können.

Eine genetische Analyse hat zum Ziel,

- die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Chromosomenanalyse bzw. molekulargenetischer Analyse,
- die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array-Analyse oder
- die Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse)

auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung sind.

Als **Untersuchungsmaterial** dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5ml, bei Kindern oft weniger). Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen **Risiken**. Manchmal kann im Bereich der Einstichstelle eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o. a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme für Sie und ggf. für das von Ihnen erwartete Kind aufgeklärt.

Bei einer genetischen Analyse werden

- entweder bei einem konkreten Verdacht gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. mittels molekulargenetischer, molekulargenetischer oder Genproduktanalyse) oder
- viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. mittels Chromosomenanalyse, DNA-Array, genomweite Sequenzierung) untersucht.

Bedeutung der Ergebnisse

Wird eine krankheitsverursachende Veränderung nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Veränderung gefunden, können trotzdem genetische Faktoren für die Erkrankung ursächlich sein. Eine genetisch bedingte Erkrankung bzw. Veranlagung für eine Krankheit lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. In diesem Fall werden wir versuchen, eine **Wahrscheinlichkeit** für das Auftreten der o. g. Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen bzw. Ihren Angehörigen abzuschätzen. Manchmal werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch (mit-)bedingten Erkrankungsursachen ist nicht möglich. Es ist auch nicht möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) durch genetische Analysen auszuschließen.

Prinzipiell können bei allen Untersuchungstechniken Ergebnisse auftreten, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen. Diese können von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein (sog. **Zusatzbefunde**). Insbesondere bei den Übersichtsmethoden wie Array-Analysen und genomweiten Sequenzierungen können Zusatzbefunde auftreten, welche auf (Ihnen möglicherweise noch nicht bewusste) erhöhte Risiken für eventuell schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen hinweisen. Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob bzw. unter welchen Umständen Sie über derartige Zusatzbefunde informiert werden möchten. Bei manchen Fragestellungen kann es jedoch zu unvermeidlichen Zusatzbefunden kommen. Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation u.U. davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollte der Befund einer genetischen Analyse zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, teilen wir dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Widerrufsbelehrung

Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.

Einwilligung gemäß GenDG vom Febr. 2010, Vorlage von BVDH und GfH modifiziert (Oktober 2017)

PATIENTENETIKETT



Institut für
Medizinische Genetik und
angewandte Genomik
Universitätsklinikum
Tübingen

Ärztlicher Direktor
Prof. Dr. med. O. Rieß
Calwerstraße 7
72076 Tübingen

MVZ Fachgebiet Medizinische Genetik
Hoppe-Seyler-Straße 3 · 72076 Tübingen

EINWILLIGUNG IN EINE GENETISCHE UNTERSUCHUNG

Die **vollständig** ausgefüllte und unterschriebene **Einwilligungserklärung** des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters ist **unbedingte Voraussetzung** für die Durchführung der genetischen Untersuchung.

Klinische Symptomatik / Verdachtsdiagnose / Indikation / Fragestellung:

Med. Genetik

Bitte **Nichtzutreffendes** streichen:

Ich stimme der erforderlichen Entnahme von Probenmaterial und den genetischen Untersuchungen bezogen auf die o.g. Fragestellung zu.

Sofern erforderlich, bin ich mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages inklusive der für die Fragestellung notwendigen Informationen an eine spezialisierte Einrichtung einverstanden.

Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und -unterlagen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.

Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und für weitere Diagnosemöglichkeiten einverstanden.

Ich wurde darüber aufgeklärt, dass aufgrund der Vorgaben von Krankenkassen bisher nicht vorbeschriebene DNA-Varianten in einer öffentlich zugänglichen Datenbank anonymisiert dokumentiert werden.

Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial sowie die erhobenen Daten in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet und Ergebnisse in Fachzeitschriften veröffentlicht werden. Dazu überlasse ich das Material / die Daten dem Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik Tübingen.

Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern genutzt werden.

Ich bin mit der Weitergabe des Befundes an mit- und nachbehandelnde Ärzte einverstanden.

Gilt nur für umfassende molekular(cyto)genetische Untersuchungen (NGS, Array):

Im Rahmen genetischer Analysen können Informationen gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Patienten und Angehörige sein können (sogenannte Zusatzbefunde). Zusatzbefunde können eine unmittelbare klinische Bedeutung haben und therapierelevant sein.

Ja Im Falle eines Nachweises will ich über Zusatzbefunde aufgeklärt werden, aus denen sich für mich ein relevantes Risiko für Erkrankungen ergibt, für welche etablierte Therapien oder wirksame Vorbeugemaßnahmen zur Verfügung stehen. **Wenn ich keine explizite Auswahl über den Umgang mit Zusatzbefunden treffe, erfolgt diesbezüglich keine Mitteilung.** Ein Anspruch auf Vollständigkeit oder eine zukünftige Aktualisierung solcher Zusatzbefunde besteht nicht.

Das Gendiagnostikgesetz schränkt die Mitteilung von Zusatzbefunden bei vorgeburtlichen Untersuchungen und Untersuchung nicht einwilligungsfähiger Personen ein, so dass ggf. auch entgegen einer Zustimmung keine Weitergabe erfolgt. In diesen Fällen können die Zusatzbefunde zu einem späteren Zeitpunkt (nach Erreichen der Einverständnissfähigkeit der untersuchten Person, i.d.R. ab Erreichen der Volljährigkeit) erfragt werden.

Ergänzungen:

Ich wurde von meinem behandelnden Arzt in einem persönlichen Gespräch über Zweck, Art, Umfang, und Aussagekraft der Diagnostik und insbesondere über die Bedeutung und Tragweite der Untersuchung aufgeklärt. Ich hatte ausreichend Bedenkzeit. Diese Einwilligung kann ich jederzeit vollständig oder in Teilen widerrufen.

Ort, Datum

Unterschrift Patient/in gesetzlicher Vertreter*

Unterschrift des aufklärenden Arztes

Stempel des aufklärenden Arztes/
Name in Druckbuchstaben

(*Bei Kindern müssen BEIDE sorgeberechtigten Elternteile einwilligen und unterzeichnen, bzw. eine Vollmacht muss vorliegen falls nicht alle Sorgeberechtigten anwesend sind.)

Probeneinsendung an: Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik
MVZ Fachgebiet Med. Genetik
Calwerstr. 7, 72076 Tübingen

1. Seite zur Weiterleitung mit Untersuchungsauftrag an das Institut für Medizinische Genetik
2. Seite zum Verbleib beim Einsender/Patientenakte
3. Seite zur Weiterleitung an den Patienten

PATIENTENETIKETT



Institut für
Medizinische Genetik und
angewandte Genomik
Universitätsklinikum
Tübingen

Ärztlicher Direktor
Prof. Dr. med. O. Rieß
Calwerstraße 7
72076 Tübingen

MVZ Fachgebiet Medizinische Genetik
Hoppe-Seyler-Straße 3 · 72076 Tübingen

EINWILLIGUNG IN EINE GENETISCHE UNTERSUCHUNG

Die **vollständig** ausgefüllte und unterschriebene **Einwilligungserklärung** des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters ist **unbedingte Voraussetzung** für die Durchführung der genetischen Untersuchung.

Klinische Symptomatik / Verdachtsdiagnose / Indikation / Fragestellung:

Med. Genetik

Bitte **Nichtzutreffendes** streichen:

Ich stimme der erforderlichen Entnahme von Probenmaterial und den genetischen Untersuchungen bezogen auf die o.g. Fragestellung zu.

Sofern erforderlich, bin ich mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages inklusive der für die Fragestellung notwendigen Informationen an eine spezialisierte Einrichtung einverstanden.

Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und -unterlagen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.

Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und für weitere Diagnosemöglichkeiten einverstanden.

Ich wurde darüber aufgeklärt, dass aufgrund der Vorgaben von Krankenkassen bisher nicht vorbeschriebene DNA-Varianten in einer öffentlich zugänglichen Datenbank anonymisiert dokumentiert werden.

Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial sowie die erhobenen Daten in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet und Ergebnisse in Fachzeitschriften veröffentlicht werden. Dazu überlasse ich das Material / die Daten dem Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik Tübingen.

Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern genutzt werden.

Ich bin mit der Weitergabe des Befundes an mit- und nachbehandelnde Ärzte einverstanden.

Gilt nur für umfassende molekular(cyto)genetische Untersuchungen (NGS, Array):

Im Rahmen genetischer Analysen können Informationen gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Patienten und Angehörige sein können (sogenannte Zusatzbefunde). Zusatzbefunde können eine unmittelbare klinische Bedeutung haben und therapierelevant sein.

Ja Im Falle eines Nachweises will ich über Zusatzbefunde aufgeklärt werden, aus denen sich für mich ein relevantes Risiko für Erkrankungen ergibt, für welche etablierte Therapien oder wirksame Vorbeugemaßnahmen zur Verfügung stehen. **Wenn ich keine explizite Auswahl über den Umgang mit Zusatzbefunden treffe, erfolgt diesbezüglich keine Mitteilung.** Ein Anspruch auf Vollständigkeit oder eine zukünftige Aktualisierung solcher Zusatzbefunde besteht nicht.

Das Gendiagnostikgesetz schränkt die Mitteilung von Zusatzbefunden bei vorgeburtlichen Untersuchungen und Untersuchung nicht einwilligungsfähiger Personen ein, so dass ggf. auch entgegen einer Zustimmung keine Weitergabe erfolgt. In diesen Fällen können die Zusatzbefunde zu einem späteren Zeitpunkt (nach Erreichen der Einverständnissfähigkeit der untersuchten Person, i.d.R. ab Erreichen der Volljährigkeit) erfragt werden.

Ergänzungen:

Ich wurde von meinem behandelnden Arzt in einem persönlichen Gespräch über Zweck, Art, Umfang, und Aussagekraft der Diagnostik und insbesondere über die Bedeutung und Tragweite der Untersuchung aufgeklärt. Ich hatte ausreichend Bedenkzeit. Diese Einwilligung kann ich jederzeit vollständig oder in Teilen widerrufen.

Ort, Datum

Unterschrift Patient/in gesetzlicher Vertreter*

Unterschrift des aufklärenden Arztes

Stempel des aufklärenden Arztes/
Name in Druckbuchstaben

(*Bei Kindern müssen BEIDE sorgeberechtigten Elternteile einwilligen und unterzeichnen, bzw. eine Vollmacht muss vorliegen falls nicht alle Sorgeberechtigten anwesend sind.)

Probeneinsendung an: Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik
MVZ Fachgebiet Med. Genetik
Calwerstr. 7, 72076 Tübingen

1. Seite zur Weiterleitung mit Untersuchungsauftrag an das Institut für Medizinische Genetik
2. Seite zum Verbleib beim Einsender/Patientenakte
3. Seite zur Weiterleitung an den Patienten

PATIENTENETIKETT



Institut für
Medizinische Genetik und
angewandte Genomik
Universitätsklinikum
Tübingen

Ärztlicher Direktor
Prof. Dr. med. O. Rieß
Calwerstraße 7
72076 Tübingen

MVZ Fachgebiet Medizinische Genetik
Hoppe-Seyler-Straße 3 · 72076 Tübingen

EINWILLIGUNG IN EINE GENETISCHE UNTERSUCHUNG

Die **vollständig** ausgefüllte und unterschriebene **Einwilligungserklärung** des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters ist **unbedingte Voraussetzung** für die Durchführung der genetischen Untersuchung.

Klinische Symptomatik / Verdachtsdiagnose / Indikation / Fragestellung:

Med. Genetik

Bitte **Nichtzutreffendes** streichen:

Ich stimme der erforderlichen Entnahme von Probenmaterial und den genetischen Untersuchungen bezogen auf die o.g. Fragestellung zu.

Sofern erforderlich, bin ich mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages inklusive der für die Fragestellung notwendigen Informationen an eine spezialisierte Einrichtung einverstanden.

Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und -unterlagen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.

Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und für weitere Diagnosemöglichkeiten einverstanden.

Ich wurde darüber aufgeklärt, dass aufgrund der Vorgaben von Krankenkassen bisher nicht vorbeschriebene DNA-Varianten in einer öffentlich zugänglichen Datenbank anonymisiert dokumentiert werden.

Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial sowie die erhobenen Daten in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet und Ergebnisse in Fachzeitschriften veröffentlicht werden. Dazu überlasse ich das Material / die Daten dem Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik Tübingen.

Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern genutzt werden.

Ich bin mit der Weitergabe des Befundes an mit- und nachbehandelnde Ärzte einverstanden.

Gilt nur für umfassende molekular(cyto)genetische Untersuchungen (NGS, Array):

Im Rahmen genetischer Analysen können Informationen gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Patienten und Angehörige sein können (sogenannte Zusatzbefunde). Zusatzbefunde können eine unmittelbare klinische Bedeutung haben und therapierelevant sein.

Ja Im Falle eines Nachweises will ich über Zusatzbefunde aufgeklärt werden, aus denen sich für mich ein relevantes Risiko für Erkrankungen ergibt, für welche etablierte Therapien oder wirksame Vorbeugemaßnahmen zur Verfügung stehen. **Wenn ich keine explizite Auswahl über den Umgang mit Zusatzbefunden treffe, erfolgt diesbezüglich keine Mitteilung.** Ein Anspruch auf Vollständigkeit oder eine zukünftige Aktualisierung solcher Zusatzbefunde besteht nicht.

Das Gendiagnostikgesetz schränkt die Mitteilung von Zusatzbefunden bei vorgeburtlichen Untersuchungen und Untersuchung nicht einwilligungsfähiger Personen ein, so dass ggf. auch entgegen einer Zustimmung keine Weitergabe erfolgt. In diesen Fällen können die Zusatzbefunde zu einem späteren Zeitpunkt (nach Erreichen der Einverständnissfähigkeit der untersuchten Person, i.d.R. ab Erreichen der Volljährigkeit) erfragt werden.

Ergänzungen:

Ich wurde von meinem behandelnden Arzt in einem persönlichen Gespräch über Zweck, Art, Umfang, und Aussagekraft der Diagnostik und insbesondere über die Bedeutung und Tragweite der Untersuchung aufgeklärt. Ich hatte ausreichend Bedenkzeit. Diese Einwilligung kann ich jederzeit vollständig oder in Teilen widerrufen.

Ort, Datum

Unterschrift Patient/in gesetzlicher Vertreter*

Unterschrift des aufklärenden Arztes

Stempel des aufklärenden Arztes/
Name in Druckbuchstaben

(*Bei Kindern müssen BEIDE sorgeberechtigten Elternteile einwilligen und unterzeichnen, bzw. eine Vollmacht muss vorliegen falls nicht alle Sorgeberechtigten anwesend sind.)

Probeneinsendung an: Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik
MVZ Fachgebiet Med. Genetik
Calwerstr. 7, 72076 Tübingen

1. Seite zur Weiterleitung mit Untersuchungsauftrag an das Institut für Medizinische Genetik
2. Seite zum Verbleib beim Einsender/Patientenakte
3. Seite zur Weiterleitung an den Patienten