



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 15189:2013 akkreditiertes Labor Die Akkreditierung
gilt für den in der Anlage [D ML 13130 04 00]
aufgeführten Akkreditierungsumfang

Untersuchungsauftrag

- Adresse:** Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, Calwerstr. 7, 72076 Tübingen
- Materialannahme:** Montag bis Freitag (8:00-16:00 Uhr)
- Untersuchungsmaterial:**
Chromosomenanalyse/FISH: Heparinblut (2-9 ml, Li-Heparin, 16 i.E./ml Blut, z.B. orange Monovette) - Kein EDTA, kein Citrat
Molekulargenetik: 2 x 2,7 ml, Antikoagulans EDTA

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

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

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

Datum der Materialentnahme:

Erstdiagnose Folgeuntersuchung
Studie:

Untersuchung: Chromosomenanalyse
 FISH

Array-Analyse
 Molekulargenetik
 Somat. Tumor-Diagnostik
 Asservierung (DNA)

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

- pränatal schwanger
- betroffen
- gesund, Grund der Testung:

Platz für Patientenaufkleber

Name: _____

Geburtsdatum: _____ Geschlecht: m w d

Adresse: _____

Krankenversicherung: _____

Abrechnung: Laborüberweisungsschein Muster 10 privat Hochschulambulanz (HSA)
 über Klinik Einzelfallantrag (TNAMSE) KVB/Post B/Beihilfe stationär ambulant (IMGAG)

Hinweis: Gemäß GenDG §9 hat die verantwortliche ärztliche Person vor Einholung der Einwilligung die betroffene Person über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung auf konstitutionelle Erkrankungen aufzuklären. Der Inhalt der Aufklärung ist vor der Untersuchung zu dokumentieren. Prädiktive Untersuchungen erfordern eine Beratung durch Fachärzte/Innen für Humangenetik oder andere Fachärzte/Innen mit fachgebundener Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen (GenDG §10).

Diagnose/Fragestellung:

ICD-10:

ORPHA code:

weitere patholog. Befunde:

Ethnische Herkunft:
 Konsanguinität:
 Familienanamnese:

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

.....
 Unterschrift Arzt / Ärztin

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 3).

Cytogenetik und Molekularcytogenetik

Material:

Bei Gewebeprobe sollte auf eine sterile Entnahme geachtet werden und der Transport bei Raumtemperatur (**keine Kühlung!**) in Nährmedium oder physiologischer Kochsalzlösung erfolgen. Weitere Informationen zu Probenentnahme, Versand und Diagnostik finden Sie auf unserer [Homepage](#).

- 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 Retinoblastom | Mikrodel. 13q14.2
 Angelman/Prader-Willi-Syndrom | Mikrodel. 15q11.12 Sonstiges:
 Di-George-Syndrom | Mikrodel. 22q11.2
- Sedimentarchivierung**
- Microarray** (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse)*
- Hinweis: bei gesetzlich Versicherten ist vor der Array-Diagnostik eine konventionelle Chromosomenanalyse obligatorisch. -
 Wir bitten daher um folgende Angabe: eine konventionelle Chromosomenanalyse ist bereits erfolgt
 eine konventionelle Chromosomenanalyse soll durchgeführt werden

*Versand an externes Labor

Einzelgen-Diagnostik / Testung bekannte Variante

Information:

Wir bieten eine Vielzahl an Einzelgen-Sequenzanalysen an. Für viele dieser Gene führen wir außerdem Untersuchungen auf Deletionen und Duplikationen mittels MLPA durch. Im Folgenden ist eine kleine Auswahl häufig angeforderter Einzelgen-Analysen aufgeführt. Unser umfassendes Angebot entnehmen Sie bitte unserem [Leistungsverzeichnis](#).

Auswahl Einzelgen-Analysen

- Cystische Fibrose (CFTR, inkl. MLPA) Niemann-Pick Typ A/B (SMPD1, inkl. MLPA) Retinoblastom (RB1)
- Hereditäre Hämochromatose (HFE) Niemann-Pick Typ C (NPC1, NPC2, inkl. MLPA) Neurofibromatose (NF1)
- Metachromatische Leukodystrophie (ARSA) Irinotecan-Unverträglichkeit (UGT1A1) Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)
- Morbus Krabbe (GALC, inkl. MLPA) 5-Fluorouracil-Unverträglichkeit (DPYD) Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)
- Morbus Gaucher (GBA) Sonstige Gene (siehe [Leistungsverzeichnis](#)):
- Testung bekannte Variante:** Gen: Position: Referenzbefund (ggf. Name Indexpatient):

Indikationsbezogene Diagnostik

Information:

Der EBM für humangenetische Leistungen gibt in Kapitel 11.4.2 für bestimmte monogene Erkrankungen ein definiertes diagnostisches Vorgehen vor. Solche indikationsbezogenen Untersuchungen sind abschließend, d.h. innerhalb von einem Jahr (Krankheitsfall) ist unter ein und derselben Verdachtsdiagnose keine weitere Diagnostik möglich. Im Folgenden sind ICD10-Diagnosen gelistet, für die eine Analyse entsprechend den Vorgaben des EBM angeboten wird (Details Untersuchungsumfang siehe [Leistungsverzeichnis](#)).

Verdachtsdiagnosen mit indikationsbezogener Diagnostik

- Noonan-Syndrom (GOP 11355, 11356) Cystische Fibrose (GOP 11351, 11352)
- Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (GOP 11446, 11447) Marfan-Syndrom und Typ 1-Fibrillinopathien (GOP 11444, 11445)
- Lynch-Syndrom, HNPCC (MSI/IHC auffällig, GOP 11431): MLH1/PMS2 Thorakale Aortenerweiterung (GOP 11488)
- Lynch-Syndrom, HNPCC (kein Tumormaterial, GOP 11432) MSH2/MSH6 Fragiles-X-Syndrom / FXTAS (GOP 11360)
- Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom, HBOC (GOP 11440, 11449¹) Chorea Huntington (GOP 11380)

¹ obligate Teilnahme an der Datenerhebung des dt. Konsortiums für erblichen Brust- und Eierstockkrebs

Zusätzliche konventionelle Diagnostik

Information:

Aufgrund technischer Limitationen der NGS-Diagnostik und indikationspezifischer Pathomechanismen können für manche Erkrankungen zusätzliche Untersuchungen sinnvoll sein. Diese können im Einzelfall der NGS-Diagnostik vorangestellt bzw. bei unauffälligem Ergebnis zur vollständigen diagnostischen Abklärung in einem 2. Schritt durchgeführt werden.

Repeatexpansionen

- SCA1, 2, 3, 6, 7, 17 (GOP 11517)³ Auswahl möglich, nichtgewünschte Analyse bitte streichen
- Friedreich-Ataxie (FXN) (GOP 11517)³
- Fragiles-X-Syndrom / FXTAS (GOP 11360)²
- Chorea Huntington (GOP 11380)²
- HD-like 2 (JPH3)(GOP 11517)³
- Frontotemporale Demenz / ALS (C9orf72)(GOP 11517)³
- CANVAS (RFC1)(GOP 11517)³
- sonstige Repeats (siehe [Leistungsverzeichnis](#)):

Deletions-/Duplikationsanalysen

- PMP22
- MECP2

Sonstiges

- X-Inaktivierung
- maternalen Kontaminationsausschluss
- mitochondriale DNA

²indikationsbezogene Untersuchung ³Untersuchung auf Repeat-Expansion max. 6 Untersuchungen im Krankheitsfall (4 Quartale)

Exom- /Genom-basierte Diagnostik

Information:

Im Vergleich zur **Genomsequenzierung**, bei der alle 3,2 Milliarden Basenpaare des menschlichen Genoms sequenziert werden, beschränkt sich die **Exomsequenzierung** auf die Anreicherung und Sequenzierung aller proteinkodierenden Bereiche der ca. 20.000 bekannten Gene. Insbesondere bei **klinisch und genetisch heterogenen Krankheitsbildern** sind diese kosten- und zeiteffizienten Analyseansätze **Methode der Wahl**. Eine Testung nicht nur des Patienten sondern auch der Eltern (sogenannte **Trio-Analyse**) kann wesentlich zur schnellen und besseren Einordnung der klinischen Relevanz identifizierter Veränderungen beitragen und ist insbesondere bei pädiatrischen Krankheitsbildern sinnvoll. Im Vergleich zu krankheitsspezifischen Gen-Panels ist bei vergleichbaren Kosten und diagnostischer Aussagekraft die Flexibilität bei der **individuellen Auswertung** und die Option einer **Re-Analyse** der Sequenzdaten vor dem Hintergrund ggf. neuer klinischer Gesichtspunkte und einer rasant wachsenden Anzahl neuer Krankheitsgene ein entscheidender Vorteil. Ein diagnostischer Mehrwert ergibt sich zudem aus der semiquantitativen **Bestimmung von Deletionen und Duplikationen** aus den NGS-Daten. Falls sich der Hinweis auf Vorliegen einer Kopienzahländerung ergibt, kann diese durch eine zweite, unabhängige Methode (bspw. MLPA, qPCR, Sanger Sequenzierung) bestätigt werden. Wie bei allen genomweiten Untersuchungen können **Zusatzbefunde** erhoben werden. Bei dokumentiertem Wunsch des Probanden können diese **nach vorheriger humangenetischer Beratung** in Anlehnung an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics (ACMG) mitgeteilt werden. Methodisch bedingt können strukturelle Rearrangements, Repeatexpansionen, Varianten in Homopolymerbereichen, in Paralogen / Pseudogenen und nicht ausreichend abgedeckten Bereichen nicht sicher detektiert und ausgeschlossen werden. Gleiches gilt für somatische Mosaik- und Varianten der mitochondrialen DNA mit einem geringen Heteroplasmiegrad. Die Qualität der diagnostischen Abdeckung im Kontext der Fragestellung ist Teil eines individuellen Technischen Reports.

Mit Inkrafttreten des überarbeiteten EBM für den Fachbereich Humangenetik (Kapitel 11) ist der Einsatz von NGS-Analysen auch für gesetzliche 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. Mit Ausnahme indikationsbezogener Untersuchungen kann eine umfangreiche Auswertung und im Kontext der Fragestellung erfolgen. Bei ambulanten Patienten der **Hochschulambulanz des ZSE Tübingen** kann direkt eine erweiterte Mutationssuche angefordert werden.

Next Generation Sequencing (NGS)-Diagnostik

Leitsymptome für Phänotyp-basierte Priorisierung

- | | | |
|---|---------------------------------------|---|
| <input type="radio"/> Exomsequenzierung ⁴ | Leitsymptom 1. | HPO-Phänotyp 1. |
| <input type="radio"/> Trio-Exomsequenzierung ^{4,5} | 2. | 2. |
| <input type="radio"/> Genomsequenzierung (ausgewählte Indikationen n.R.) ⁴
<small>4 ggf. im Kontext der Fragestellung Auswahl von Genen</small> | 3. | 3. |
| <input type="radio"/> RNA-Sequenzierung | RNA Expression Variante: ⁶ | |
| <input type="radio"/> Gene, die im Rahmen der NGS-Diagnostik berücksichtigt werden sollen: | | |
| <input type="radio"/> ⁵ weitere Familienangehörige (beachte EVs Seite 8 ff): | Name Mutter: | Geburtsdatum: Erkrankt: <input type="radio"/> |
| | Name Vater: | Geburtsdatum: Erkrankt: <input type="radio"/> |
| <input type="radio"/> Sontige Namen: | Verwandtschaftsverhältnis: | Geburtsdatum: Erkrankt: <input type="radio"/> |

⁶Bei Paxgene ist der Fragebogen RNA-Sheet obligat

Somatische Tumor-Diagnostik

Information:

Das somatische Tumor-Panel umfasst die nahezu komplette Analyse der kodierenden Sequenz mehrerer hundert Gene, die abhängig von der Tumorerkrankung von prognostischer oder therapeutischer Relevanz sein können. Für eine Untersuchung wird eine Aufklärung nach GenDG, eine Tumor- und eine Kontrollprobe benötigt. Bei der Tumorprobe kann es sich um Frisch- oder FFPE-Gewebe handeln. Vor dem Hintergrund der klinischen Bedeutung sollte das Tumorgewebe nicht älter als sechs Monate sein und einen relevanten Tumoranteil aufweisen (i.d.R. > 30 %). Als Kontrollgewebe wird in der Regel eine EDTA-Blutprobe (9 ml) verwendet. Bei ambulanten Patienten des UKT Tübingen kann im Rahmen der Hochschulambulanz (HSA) direkt eine erweiterte Mutationssuche angefordert werden.

Somatische NGS-Diagnostik

- somatisches Tumor-Panel Tumorgewebe bitte anfordern bei Einrichtung: Untersuchungs-Nr.:
- zusätzliche Analysen nach Rücksprache (bspw. Immunhistochemie, RNA-Sequenzierung, zellfreie DNA):
- Vorstellung in der Sprechstunde der Med. Genetik Tübingen erbeten. Es wird durch uns ein Termin mit dem Patienten für eine Aufklärung und Blutentnahme vereinbart. In der Regel ist ein Termin innerhalb einer Woche möglich. Eine Beratung kann an unseren Beratungsstellen in Tübingen oder Stuttgart erfolgen. Eine zusätzliche Blutprobe oder Aufklärung ist in diesem Fall nicht erforderlich. Ebenso kein Überweisungsschein. Bitte weisen Sie Ihren Patienten darauf hin, dass wir ihn in den nächsten Tagen kontaktieren werden.
- Vorstellung im Molekularen Tumorboard gewünscht. Bitte legen Sie in diesem Fall aussagekräftige Dokumente zum Therapieverlauf und Vorgeschichte bei (bspw. Tumorboardbeschluss)

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 Einverständnismöglichkeit 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