

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kostenträgerkennung	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	LANR-Nr.	Datum



Auftragschein für genetische Untersuchungen



Arztstempel und Unterschrift

Bitte Versichertenkarte verwenden

Datum und Uhrzeit der Entnahme: _____ ggf. SSW: _____		<input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> divers <input type="checkbox"/> unbestimmt	<input type="checkbox"/> Kasse (Schein Muster 10) <input type="checkbox"/> Privat <input type="checkbox"/> Selbstzahler <input type="checkbox"/> Stationär
<input type="checkbox"/> EDTA-Blut (3-5 ml [Säuglinge 2 ml] für molekulargenetische [C] Untersuchungen) <input type="checkbox"/> Heparinblut (3-5 ml [Säuglinge 2ml] für zytogenetische [A] und FISH [B] Untersuchungen) <input type="checkbox"/> DNA (1-5 µg, Raumtemperatur) <input type="checkbox"/> Fruchtwasser (15-20 ml) <input type="checkbox"/> Abortmaterial (1-2 cm)	<input type="checkbox"/> Chorionzotten (20-30 mg) <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____		

Fragestellung/Klinische Angaben: _____

²Untersuchung
 diagnostisch
 prädiktiv
 pränatal

Proband/Patient erkrankt ja nein ICD-10Code _____
 Familienangehörige erkrankt ja nein wer: _____
 Elterliche Blustverwandschaft ja nein Ethnische Herkunft: _____

² Sofern bekannt: genetische Vorbefunde: _____ Mutation: _____ Rücksprache gewünscht

A) Zytogenetik:

Chromosomenanalyse pränatal * (für ambulante Patienten der GKV bitte Überweisungsschein Muster 6 beifügen)

AFP¹ Bestimmung (nur bei Fruchtwasser)

Zusatzuntersuchung (nur nach Rücksprache) _____

Chromosomenanalyse postnatal* (Heparinblut)

B) Molekularzytogenetische und quantitative molekulargenetische Untersuchungen: (*EDTA-Blut)

Array-CGH* HMSN1a (CMT)* Subtelomerscreening (Heparinblut) mittels FISH
 Angelman-Syndrom* Prader-Willi-Syndrom* Sonstiges: _____
 DiGeorge (22q11)* Spinale Muskelathropie 5q

C) Molekulargenetik: (EDTA-Blut)

Einzelgen-Untersuchungen (Auswahl) <input type="checkbox"/> Azoospermiefaktoren (AZF)* <input type="checkbox"/> Fragiles X-Syndrom (FRAXA)* <input type="checkbox"/> Cystische Fibrose (CF, Mukoviszidose)* <input type="checkbox"/> FSH-Rezeptor (Asn680Ser)* <input type="checkbox"/> Hämochromatose* <input type="checkbox"/> Hörstörungen (GJB2)* <input type="checkbox"/> Huntington Erkrankung (Chorea Huntington, HD)* <input type="checkbox"/> SHOX* (Minderwuchs, Leri-Weil-Syndrom) <input type="checkbox"/> Thrombophilie (Faktor V*, Faktor II*) <input type="checkbox"/> Pränataler Schnelltest (PCR basiert)* <input type="checkbox"/> DNA-Asservieren <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____	Tumorgenetik (Auswahl) <input type="checkbox"/> Brustkrebs (BRCA1 ² , BRCA2 ² , NGS-Panel-Diagnostik) <input type="checkbox"/> FAP (NGS-Panel-Diagnostik) <input type="checkbox"/> HNPCC ² (NGS-Panel-Diagnostik) <input type="checkbox"/> MEN1 (Einzelgen Untersuchung) <input type="checkbox"/> MEN2 (Einzelgen Untersuchung) <input type="checkbox"/> VHL (Einzelgen Untersuchung)	NGS-Paneldiagnostik (Auswahl) <input type="checkbox"/> Bindegewebserkrankungen * (Bsp. Marfan-Syndrom, Ehlers-Danlos-Syndrom, TAAD) <input type="checkbox"/> Cholestase (in Kooperation mit Klinik für Innere Medizin III/ Universitätskliniken des Saarlandes) <input type="checkbox"/> Fiebererkrankungen <input type="checkbox"/> Neurofibromatose <input type="checkbox"/> Rasopathie* (Bsp. Noonan-Syndrom) <input type="checkbox"/> Tuberöse Sklerose (TSC1 und TSC2) zahlreiche andere genetisch heterogene Krankheitsbilder nach Rücksprache möglich
---	---	---

Überweisender Arzt: _____ Das Gendiagnostikgesetz verbietet die Weitergabe der Befunde an weitere Ärzte und auch an den Patienten selbst, sofern er nicht vorher von uns persönlich beraten wurde. Der Befund darf nur an den die Untersuchung anfordernden Arzt übermittelt werden. Die Mitteilung des Ergebnisses einer genetischen Untersuchung sollte nach Gendiagnostikgesetz immer im Rahmen einer genetischen Beratung erfolgen.

* Untersuchung akkreditiert nach DIN EN ISO 15189 1 Ggf. Weiterleitung an Kooperationslabor erforderlich
 2 Zusätzliche Angaben gemäß Vereinbarung zu Qualitätssicherungsmaßnahmen nach h§ 135 Abs. 2 SGB V im Feld "Klinische Angaben" erforderlich



Multi-Genpanel (entsprechend der Verdachtsdiagnose)

Individuelles Panel * mit folgenden Genen _____

Exom-Analyse (WES)*

Exom-Analyse (WES)-Trio*

Einzelgenanalyse

Gen: _____

Sequenzierung

Einzelne Variante, Bez.: _____

Deletion/Duplikation

Repeatanalyse

Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz

Ich wurde durch meinen behandelnden Arzt: _____ über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufgeklärt. Mit meiner Unterschrift erkläre ich mein Einverständnis zur Blut-/Gewebeentnahme und für die Durchführung der genetischen Untersuchungen entsprechend der beiliegenden Anforderung bzw. zur Klärung der o.g. klinischen Fragestellung.

Ich wurde darüber aufgeklärt, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend den gesetzlichen Vorgaben gespeichert werden. Bereits mitgeteilte Ergebnisse unterliegen der 10-jährigen Aufbewahrungsfrist und können selbst auf Wunsch der untersuchten Person nicht vor deren Ablauf vernichtet werden. Ich bin damit einverstanden, dass Daten für Abrechnungszwecke an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergegeben werden. Falls erforderlich, kann der Untersuchungsauftrag an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden.

Mir ist bekannt, dass sich die Befundung auf die Veränderungen konzentriert, die in einen direkten Zusammenhang mit der klinischen Indikation/Diagnose gebracht werden können. Im Falle einer erweiterten Analyse erkläre ich mich zusätzlich mit folgender Befundung einverstanden:

- von Veränderungen, die nicht mit der bestehenden Symptomatik in Zusammenhang stehen, die aber zu einem erhöhten Erkrankungsrisiko führen und deren Kenntnis zu einer verbesserten Behandlung und/oder Vorsorge führt (ACMG Richtlinie Kalia et al. 2017; Genet Med). nein

- von Veränderungen in bisher nicht krankheitsassoziierten Genen, deren Varianten nur nach weiterer wissenschaftlicher, experimenteller Untersuchung und Bestätigung für klinische Entscheidungen herangezogen werden können. nein

Ich bin damit einverstanden, dass

- die erhobenen Daten nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen. (Ein Anspruch auf eine längere Aufbewahrung besteht nicht) nein

- die erhobenen Daten in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche und qualitätssichernde Zwecke aufbewahrt und genutzt werden. nein

- nach Abschluss der Analyse verbleibendes Probenmaterial und daraus gewonnene Extrakte dem ausführenden Labor übereignet werden und gestatte deren Verwendung für wissenschaftliche und qualitätssichernde Zwecke in pseudonymisierter Form. nein

Mir ist bekannt, dass ich alle getätigten Einwilligungen jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile mündlich oder schriftlich widerrufen kann.

Ort, Datum: _____ Unterschrift des/r Patienten/in bzw. des (gesetzlichen) Vertreters: _____

Eine Einwilligungserklärung mit Zustimmung zu den obengenannten Unterpunkten liegt mir vor.

Ort, Datum: _____ Unterschrift des/r behandelnden Arztes/Ärztin: _____

Auftragsformulare, Probengefäße mit Transportmedium und Versandmaterial kann kostenfrei angefordert werden unter 06841-7778450. Allgemeine Entnahme- und Versandhinweise, Einwilligungserklärungen, Hinweise zur Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik sowie weitere Informationen: www.genetik-saar.de

Kostenfreier Abholdienst für Proben. Anmeldung unter 06841-7778450