

UNIVERSITÄTSKLINIKUM FREIBURG  
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin  
Mathildenstraße 1 • 79106 Freiburg

Sehr geehrte Kolleginnen und Kollegen,

vielen Dank für Ihre Anfrage zur Durchführung von genetischen Untersuchungen Ihres Patienten. Um eine zügige und problemlose Bearbeitung zu ermöglichen, würden wir freundlich um Zusendung von folgenden Unterlagen und Materialien bitten:

- 1) Schriftliche Einverständniserklärung (Originalexemplar, siehe anbei) zur genetischen Untersuchungen. Bitte vermerken Sie die Verdachtsdiagnose (ICD-kodiert).
- 2) Ambulanter Überweisungsschein (korrekt ausgefüllt: siehe anbei) mit der Kennziffer **32010**. Auftrag: Molekulargenetische Diagnostik. Das Datum und **Uhrzeit** der Blutentnahme muss vermerkt werden.

Name der aufnehmenden Institution:

**Medizinisches Versorgungszentrum Humangenetik**

Universitätsklinikum Freiburg

Mathildenstraße 1, 79106 - Freiburg

- 3) Patientenprobe: 10-20 ml frisches Heparin-Blut oder DNA.

Verschickungsadresse:

**Hämatologisch-Onkologisches Forschungslabor**

Marco Teller

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

Mathildenstraße 1, 79106 – Freiburg

- 4) Klinische Angaben zum Patienten (Fehlbildungen, Verwandtschaftsverhältnisse..)

Bei weiteren Fragen stehen wir in der EWOG-Studienzentrale Ihnen selbstverständlich gerne zur Verfügung unter **0761-270-46200!**

Mit freundlichen Grüßen,  
Ihr MVZ-Team

Anlagen:

1. Genetische Einverständniserklärung
2. Beispiel von korrekt ausgefüllten Überweisungsscheinen

## Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) (zum Verbleib beim Patienten)

Sehr geehrte/r Patientin/Patient, sehr geehrte Eltern und Sorgeberechtigte,

bei Ihnen bzw. bei Ihrem Kind wurde die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um folgende Diagnose / Fragestellung abzuklären:

.....  
**Die Durchführung von genetischen Untersuchungen erfordert gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) eine ausführliche Aufklärung und schriftliche Einwilligung. Vor prädiktiven (vorhersagenden) und vorgeburtlichen Analysen ist zusätzlich eine humangenetische Fachberatung erforderlich. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen haben.**

In diesem Informationsblatt möchten wir Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analysen haben, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen erlangen können.

**Eine genetische Analyse hat zum Ziel**, die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz, die Erbsubstanz selbst (DNA) oder Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse) mittels spezifischer Verfahren auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen bestehenden Verdachtsdiagnose sind.

**Als Untersuchungsmaterial** dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5 ml, bei Kindern oft weniger). Manchmal ist aber auch eine Entnahme von Knochenmark oder anderem Gewebe (z.B. Haut, Mundschleimhaut, Haarwurzeln) erforderlich.

**Bei einer genetischen Analyse werden** entweder gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. bei einem konkreten Verdacht) oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. Ganzgenom-Sequenzierung) untersucht. Die angewandte Methode hängt von der Fragestellung ab.

### **Bedeutung der Ergebnisse**

Wird eine krankheitsverursachende Veränderung (z.B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Veränderung gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Veränderungen in diesem oder anderen Genen vorliegen. Eine genetische Krankheit ist somit nicht mit völliger Sicherheit auszuschließen. Manchmal werden auch Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Ihre Ärztin/Ihr Arzt wird die Untersuchungsergebnisse mit Ihnen besprechen. 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.

Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollte der Befund einer genetischen Analyse zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, teilen wir Ihnen dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Im Rahmen von genetischen Untersuchungen (insbesondere bei der Anwendung von Übersichtsmethoden) können Ergebnisse anfallen, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. **Zufallsbefunde**). Sie werden über solche Auffälligkeiten informiert, wenn sich daraus unmittelbare medizinische Konsequenzen ergeben. In der nachfolgenden Einwilligungserklärung können Sie entscheiden, ob Sie über alle Zufallsbefunde informiert werden möchten.

Eine Weiterleitung der Untersuchungsergebnisse erfolgt nur mit Ihrer Zustimmung an die von Ihnen bestimmten Personen.

### **Ihr Widerrufsrecht**

Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angaben 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 aller Untersuchungsmaterialien sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.



## Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Bezeichnung und Anschrift der Einrichtung / Stempel

Patientendaten:

Name  Vorname

Geburtsdatum

Straße, Nr.

PLZ  Wohnort

**Im Rahmen der Diagnostik sind genetische Untersuchungen erforderlich, die gemäß dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) eine ausführliche Aufklärung und schriftliche Einwilligung sowie vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen zusätzlich eine genetische Beratung erfordern. Bitte lesen Sie diese Einwilligung sorgfältig durch und kreuzen Sie die für Sie zutreffenden Antworten an:**

Ich habe die schriftliche Aufklärung zu genetischen Analysen gemäß GenDG erhalten, gelesen und verstanden und erkläre mich hiermit einverstanden, dass von mir bzw. meinem Kind entnommenes Blut und/oder Gewebe auf genetische Veränderungen hin untersucht wird. Je nach Fragestellung werden auch Übersichtsmethoden wie die Ganzgenom-Sequenzierung eingesetzt. Diese Untersuchung dient ausschließlich zur Abklärung von:

(Diagnose, Gen, oder Untersuchung) .....

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde der Analyse(n) weitergeleitet werden an:

Frau / Herr : .....

Gegebenenfalls werden die Befunde auch an die bei Verdachtsdiagnose genannte Studienleitung gesendet.

Ich möchte über Ergebnisse der genetischen Analyse nur insoweit informiert werden, wie es für mich und meine Familie für die o.g. Frage praktisch relevant ist. Auf die Mitteilung von Zufallsbefunden verzichte ich. <u>Wenn nein</u> , dann bitte ich um Mitteilung aller Zufallsbefunde, welche für mich oder meine Angehörigen von Bedeutung sein können.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein  <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ich bin einverstanden, dass Ergebnisse der genetischen Untersuchungen und Analysen <u>nicht</u> entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet, sondern bis zu 30 Jahre aufbewahrt werden, damit sie gegebenenfalls mir oder meinen Angehörigen zur Verfügung stehen.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial <u>nicht</u> vernichtet wird, sondern in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form zum Zwecke der Nachprüfung erhobener Ergebnisse, zur Qualitätsprüfung, für ergänzende Untersuchungen zur Diagnosefindung sowie zum Zwecke der Verbesserung der Diagnostik verwendet werden darf. Um Biomaterialien und zugehörige Daten auch für Forschungszwecke nutzen zu können, wird überschüssiges Untersuchungsmaterial in eine Biomaterialbank überführt. In einer separaten Aufklärung werden Sie hierüber informiert und um Ihre Einwilligung gebeten.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein

Ich wurde über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchung aufgeklärt. Ebenso wurde ich über die Bedeutung der Ergebnisse und möglicherweise daraus resultierenden Konsequenzen für mich oder auch andere Familienmitglieder aufgeklärt.

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen. Ich wurde auch über die Rechte informiert, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), bereits eingeleitete Untersuchungsverfahren zu stoppen und die Vernichtung des Materials sowie aller bisher erhobenen Ergebnisse zu verlangen. Eine Kopie der Einwilligungserklärung habe ich erhalten.

.....  
Ort, Datum

.....  
Unterschrift Patient/gesetzlicher Vertreter

.....  
Unterschrift Ärztin/Arzt



# Anforderungsformular für eine molekulargenetische Analyse

Patientendaten (Aufkleber oder bitte ausfüllen)	
NAME, Vorname	
Straße	geb.
PLZ Ort	m / w
Krankenkasse	
Klinik/ Station	

## Pädiatrische Genetik

Mathildenstr. 1  
79106 Freiburg

Sektionsleiter  
PD Dr. med. E. Lausch

Molekulargenetische Diagnostik  
Dr. phil. nat. U. Matysiak  
Tel: 0761 270-44390  
Fax: 0761 270-44710  
E-Mail: uta.matysiak@uniklinik-freiburg.de

### Abrechnungsinformationen

Privatversichert     Selbstzahler\*     stationär intern\*     stationär extern\*     GKV

\* Bitte Rechnungsadresse angeben:

<b>Probenmaterial</b>	<b>Entnahmedatum:</b>
<input type="checkbox"/> EDTA-Blut (≥ 2ml) <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> Chorionzotten nativ <input type="checkbox"/> Chorionzotten kultiviert <input type="checkbox"/> Amnionzellen nativ <input type="checkbox"/> Amnionzellen kultiviert <input type="checkbox"/> Andere:	Liegt Probenmaterial von weiteren Familienangehörigen bei? <input type="checkbox"/> Ja, <input type="checkbox"/> Nein Falls ja, bitte folgende Informationen beifügen (ggf. auf gesondertem Blatt):
	Name    Verwandtschaftsgrad    Erkrankt J / N
	1. _____
	2. _____
	3. _____
	4. _____

Bitte senden Sie das Probenmaterial einschließlich Anforderungsformular und Einwilligungserklärung gemäß GenDG an  
Universitätsklinikum Freiburg, ZKJ - Pädiatrische Genetik, z.H. Frau Volz,  
Mathildenstr. 1, 79106 Freiburg

### Angeforderte Diagnostik

(Leistungsspektrum unter <http://www.uniklinik-freiburg.de/paed-allgemein/schwerpunkte/sektion-paediatrische-genetik/diagnostik/molekulargenetische-analysen.html>)

Gen:     Gendiagnostik (Stufendiagnostik) bei V.a. \_\_\_\_\_

Bei Stufendiagnostik bitte alle Parameter und ggf. Priorisierung der Gene angeben. Ansonsten erfolgt die Analyse abgestuft nach Plausibilität.

1.                                  2.                                  3.                                  ggf. weitere:

### Angaben zum Patienten

Besteht eine Schwangerschaft?     Ja, SSW:     Nein

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

Falls ja, bitte Ergebnis hier angeben o. Befundkopie beifügen:

Indikation und ergänzende Informationen (Untersuchungsanlass, klinische Informationen, Vorfunde, Familienanamnese, Stammbaum etc. (ggf. auf gesondertem Blatt))

### Einsendender Arzt:

Stempel (Kontaktdaten) des Arztes
-----------------------------------

eventuelle Rückfragen an: Name in Druckbuchstaben: \_\_\_\_\_  
Email: \_\_\_\_\_  
Tel.: \_\_\_\_\_  
Fax: \_\_\_\_\_

Ort, Datum

Unterschrift

# Überweisungsschein für Laboratoriumsuntersuchungen als Auftragsleistung

10



Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname des Versicherten

geb. am

Kostenträgerkennung    Versicherten-Nr.    Status

Betriebsstätten-Nr.    Arzt-Nr.    Datum

**Eintrag nur bei Weiterüberweisung!**  
 Betriebsstätten-Nr. des Erstveranlassers    Arzt-Nr. des Erstveranlassers

Befund eilt, Übermittlung an  Telefon  Fax Nr. \_\_\_\_\_

Kurativ     Präventiv     bei belegärztl. Behandlung     Unfall, Unfallfolgen

**Auftragsnummer des Labors**  
 Hier bitte sorgfältig Barcode-Etikett einkleben!

Knappschafts-kennziffer: 3 2 0 1 0

Quartal: \_\_\_\_\_  
 Geschlecht: \_\_\_\_\_

Kontrolluntersuchung bekannte Infektion

Behandlung gemäß § 116b SGB V     eingeschränkter Leistungsanspruch gemäß § 16 Abs. 3a SGB V

Empfängnisregelung, Sterilisation, Schwangerschaftsabbruch

Abnahmedatum: \_\_\_\_\_    Abnahmezeit: \_\_\_\_\_

SSW: \_\_\_\_\_

Diagnose/Verdachtsdiagnose

Befund/Medikation  
**molekulargenetische Diagnostik**

Auftrag

Vertragsarztstempel / Unterschrift überw. Arzt

Nicht zu verwenden bei Arbeitsunfällen, Berufskrankheiten und Schülerunfällen

Muster 10 (10.2020)

# Überweisungsschein

06

Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname des Versicherten

geb. am

Kostenträgerkennung    Versicherten-Nr.    Status

Betriebsstätten-Nr.    Arzt-Nr.    Datum

Kurativ     Präventiv     Behandl. gemäß § 116b SGB V     bei belegärztl. Behandlung

Unfall Unfallfolgen    Datum der OP bei Leistungen nach Abschnitt 31.2

Überweisung an: MVZ Humangenetik

Ausführung von Auftragsleistungen     Konsiliaruntersuchung     Mit-/Weiterbehandlung

eingeschränkter Leistungsanspruch gemäß § 16 Abs. 3a SGB V

Quartal: Q J J  
 Geschlecht: W M

AU bis: T T M M J J

Diagnose/Verdachtsdiagnose

Befund/Medikation

Auftrag

Vertragsarztstempel / Unterschrift des Arztes

Muster 6 (10.2014)