

<b>Patientendaten (ggf. Aufkleber):</b>	
Name _____	Vorname _____
geb.: _____	
Straße _____	
PLZ _____	Ort _____

**MEDIZINISCHE FAKULTÄT**

HUMANGENETIK

Gebäude MA5/142

Universitätsstr. 150, 44801 Bochum

**DR. MED. HUU PHUC NGUYEN**

Fon +49 (0)234 32-23822

Fax +49 (0)234 32-14196

huu.nguyen-r7w@rub.de

www.rub.de/mhg

## **Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG**

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

bei Ihnen bzw. Ihrem Kind ist die Durchführung genetischer Analysen (NGS-Sequenzierung inkl. Auswertung eines diagnostischen Panels, Einzelgen-/Stufen-/Array-Diagnostik) bei V. a. \_\_\_\_\_ geplant.

Bitte nochmals vom **ARZT** eintragen lassen

**Bitte lesen Sie diese Einwilligung sorgfältig durch und kreuzen Sie die für Sie zutreffenden Antworten an:**

Ich habe eine allgemeine schriftliche/mündliche Aufklärung zu genetischen Analysen gemäß GenDG erhalten und verstanden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zu den genetischen Analysen, die für die Klärung der o.g. Erkrankung/Diagnose notwendig sind sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/Gewebeentnahmen. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.

- Bei der Untersuchung können auch Ergebnisse auftreten, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. **Zusatzbefunde**). Dies ist besonders relevant bei der NGS-Sequenzierung/Panel-/Array-Diagnostik, bei der mehrere bis viele Erbanlagen (Gene) gleichzeitig untersucht werden, die für die o.g. klinische Fragestellung zum jetzigen Zeitpunkt relevant erscheinen. Es können allerdings keineswegs Aussagen über alle genetisch bedingten Risiken getroffen werden. Sie können entscheiden, ob und inwieweit Sie Zusatzbefunde mitgeteilt bekommen möchten (Mehrfachnennungen sind möglich):

Ich möchte über Zusatzbefunde informiert werden, die für mich von medizinischer Bedeutung sein können.

Ich möchte auch über Zusatzbefunde informiert werden, die nicht für mich selbst, aber ggf. für Familienangehörige von medizinischer Bedeutung sein können (z.B. Anlageträgerschaft für autosomal-rezessive Erkrankungen).

Ich möchte nur über Zusatzbefunde informiert werden, wenn sich praktische Konsequenzen für mich oder meine Familie daraus ableiten lassen.

Ich möchte keine Zusatzbefunde mitgeteilt bekommen.

- Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse für die Beratung /Untersuchung meiner Angehörigen genutzt werden:  ja  nein

- Der Gesetzgeber schreibt vor, dass Ihre personenbezogenen Daten und medizinischen Ergebnisse/Befunde nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch danach noch für Sie oder Ihre Angehörigen (z.B. für Ihre Kinder) von großer Bedeutung sein. Mit Ihrer Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahren.

Ich bin damit einverstanden, dass die für mich oder meine Angehörigen relevanten **Daten/Unterlagen** über 10 Jahre hinaus aufbewahrt und erst später vernichtet werden:  ja  nein

- Die Daten der genetischen Analysen werden gespeichert und in anonymisierter Form zu Vergleichszwecken bzw. für die Qualitätssicherung in Datenbanken in der Abteilung für Humangenetik hinterlegt.

- Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass **nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial** nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden. Bitte entscheiden Sie, ob und wie nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial verwendet werden darf.

Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung meines Untersuchungsmaterials:  ja  nein

sowie mit der Verwendung für Zwecke der Qualitätssicherung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form:  ja  nein

sowie mit der Verwendung für Zwecke der Forschung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form:  ja  nein

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise **zurückziehen** kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen). Mir ist bekannt, dass ich eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit stoppen, die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann.

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift der Patientin/des Patienten/ des (gesetzlichen) Vertreters

\_\_\_\_\_  
bei Vertreter: Name, Vorname

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift des aufklärenden Arztes

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft
Name, Vorname des Versicherten						
geb. am						
Kassen-Nr.	Versichertennummer		Status			
Vertragsarzt-Nr.	VK gültig bis		Datum			

## Auftragsformular Molekulargenetik PANEL-Diagnostik

**Versand an:** **Ruhr-Universität  
Humangenetik  
z.H. Frau Rodepeter  
MA5/144  
Universitätsstr. 150  
44801 Bochum**

**Absender:** \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Blutentnahme am:** \_\_\_\_\_.\_\_\_\_.20\_\_ um \_\_\_\_:\_\_\_\_ Uhr **Klinische Diagnose** \_\_\_\_\_

**Geschlecht:**  weiblich  männlich **Familienanamnese:** \_\_\_\_\_

**Symptomatik:** \_\_\_\_\_

**Abrechnung:**  anfordernde Klinik  Privat (bitte Rechnungsadresse angeben)  Überweisungsschein **Muster 10**

**Selbstzahler:** Nach Vorlage einer **schriftlichen Kostenübernahme** ist die Analyse eines **kompletten Panels** (♦ siehe Homepage) möglich.  
**Kassenpatienten:** Abrechenbar ist eine Auswahl von Genen **bis 25kb** (O Sub-Panel, s.u.) mittels Überweisungsschein **Muster 10**. Für Panels >25kb ist eine Genehmigung durch die gesetzliche Krankenkasse erforderlich! Zusätzlich sind, nach **schriftlicher Kostenübernahme-Erklärung**, umfangreichere Panel über eine **individuelle Gesundheitsleistung (IGeL)** abrechenbar.

Individuelle Panel-Konfigurationen sind nach Rücksprache möglich. **Material:** 5-10 ml EDTA-Blut; ungekühlt

Hiermit beauftragen wir die Humangenetik der RUB mit der u.g. Panel-Diagnostik (ggf. inklusive entsprechender Gendosis-Analysen):

♦ **ATAXIE-PANEL**

**Spinocerebelläre Ataxien** (\*wenn Repeat-Expansionen bereits vorab ausgeschlossen)  
 **autosomal-dominant\*:** *AFG3L2, FGF14, ITPR1, KCNC3, PDYN, PRKCG, SPTBN2, TMEM240*  
 **autosomal-rezessiv:** *ANO10, GRM1, SETX, TDP1, TPP1, SPTBN2, STUB1*  
 **Episodische Ataxien:** *CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SCN2A, SLC1A3*  
 **Ataxie m. okulomotorischer Apraxie(AOA):** *APTX, PIK3R5, PNKP, SETX*  
 **Spastische Ataxien:** *AFG3L2, MTPAP, SACS, SPG7, MARS2, VAMP1*  
 **Choreatiforme Bewegungsstörung**  
 (\*wenn Repeat-Expansionen bereits vorab ausgeschlossen)  
*ATXN2\*, ATXN7\*, C9orf72\*, HTT\*, FTL, JPH3, KCNA1, NKX2-1, PRNP*

♦ **NEUROPATHIE-PANEL**

**Hereditäre motorisch-sensible Neuropathien (HMSN/CMT)**  
 **1,5 Mb-Duplikation (CMT Typ1A; MLPA-Analyse)**  
 **demyelinisierend:** *PMP22, MPZ, GJB1, LITAF, EGR2, NEFL, GDAP1, DNMT2, YARS, GNB4, INF2, KARS, MTMR2, FGD4, FIG4, SURF1*  
 **axonal:** *MPZ, GJB1, MFN2, NEFL, GARS, HSPB1, HSPB8, RAB7A, GDAP1, TRPV4, AARS, VCP, DNMT2, LMNA, YARS, GNB4*  
 **gemischt (demyelinisierend/axonal):** *PMP22, MPZ, GJB1, NEFL, GDAP1, LITAF, EGR2, GARS, HSPB1, HSPB8, RAB7A, VCP, DNMT2, YARS, GNB4, TRPV4, AARS, HSPB3*

**Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathien (HSAN)**

**sensorisch/autonom:** *SPTLC1, SPTLC2, AT11, DNMT1, RAB7A, MPZ, FAM134B, KIF1A, IKBKAP, NTRK1, NGF*

♦ **SPASTISCHE PARAPLEGIE-PANEL**

**Spastische Paraplegien (HSP/SPG)**  
 **autosomal-dominant:** Typ [3A] [4] [6] [8] [10] [12] [13] [17] [31] [33] [42]  
 **autosomal-rezessiv:** Typ [5A] [7] [11] [20] [21] [30] [35] [44] [46] (15)  
 **häufigste SPG-Typen:** [3A] [4] [5A] [7] [10] [11] [13] [31]  
 **X-chromosomal:** Typ [1] [2]

ANDERE \_\_\_\_\_

♦ **MYOPATHIE-PANEL**

**Strukturmyopathie**  
 **Central Core-, Multi Mini-Core-Disease / Myotubuläre-M.:** *RYR1, ACTA1, SEPN1, BIN1, DNMT2, MTM1, MYF6*  
 **Nemaline Myopathie:** *ACTA1, CFL2, TPM3, TPM2, TNNT1, (NEB), KBTBD13*  
**Gliedergürtel-Muskeldystrophie**  
 **autosomal-rezessiv:** *LGMD2; SGC\* [2D/α] [2E/β] [2C/γ] [2F/δ] 2H/TRIM32, 2I/FKRP, 2K/POMT1, 2L/ANO5, 2M/FKTN, 2N/POMT2, 2O/POMGNT1*  
 **autosomal-dominant LGMD1:** *1A/MYOT, 1B/LMNA, 1C/CAV 1E/DNAJB6; COL6A1, COL6A2, COL6A3 (Bethlem-Myopathie)*  
 **Inklusionskörper-Myopathie (IBM) / mit Cores:** *VCP, GNE, STIM1, ACTA1, CCDC78, MEGF10, MYH7, TNNT1*  
 **Kongenitale Muskeldystrophie (MDC):** *1A/LAMA2, 1B/B3GALNT2, ITGA7*  
 **Maligne Hyperthermie:** *RYR1, CACNA1S, SEPN1, CCDC78, MEGF10*

♦ **SCHWERHÖRIGKEIT-PANEL**

**dominant nicht-syndromal:** *MYO7A, WFS1, KCNQ4, MYH14, ACTG1*  
 **rezessiv nicht-syndromal:** *SLC26A4, MYO15A, STRC, OTOF*  
 **syndromal:** *USH2A, SLC26A4, USH1G, PAX3, EYA1, USH1C*

♦ **ENTWICKLUNGSSTÖRUNGEN/SYNDROMALE ERKRANKUNGEN**

**Rett/Rett-like** *MECP2, FOXG1, CDKL5, ARX, UBE3A, SCN2A, STXBP1, ZEB2, MEF2C*  
 **Neurodegeneration mit Eisenablagerungen (NBIA)**  
*PANK2, PLA2G6, FTL, C19orf12, WDR45, ATP13A2, CP, FA2H*  
 **Syndromale Erkrankungen**  
 individuell nach Rücksprache und vorheriger genetischer Beratung!

♦ **AMYOTROPHE LATERALSKLEROSE-PANEL**

**autosomal-dominant:** *SOD1, CHCHD10, SETX, VAPB, ANG, FIG4, TARDBP, OPTN, VCP, CHMP2B, PFN1, ERBB4, HNRNPA1, C9ORF72*  
 **autosomal-rezessiv:** *SOD1, SPG11, PRPH, NEFH, DCN1, FUS, SIGMARI, ALS2*

**Einzelgen-Diagnostik: Bitte nutzen Sie den gesonderten Begutachtungsauftrag auf unserer Internetseite! [www.rub.de/mhg](http://www.rub.de/mhg)**

Dr. rer. nat. G. Dekomien  
E-Mail: [gabriele.dekomien@rub.de](mailto:gabriele.dekomien@rub.de)

Tel. 0234/32-25764

Dr. rer. nat. R. Kropatsch  
E-Mail: [regina.kropatsch@rub.de](mailto:regina.kropatsch@rub.de)

Tel. 0234/32-25764

ORT, DATUM

NAME / UNTERSCHRIFT des einsendenden Arztes

TELEFON

/FAX