



## AUFTRAG ZUR MOLEKULARGENETISCHEN DIAGNOSTIK ENDOKRINE STÖRUNGEN

(ADIPOSITAS, LIPODYSTROPHIE, VARIANTEN DER GESCHLECHTSDIFFERENZIERUNG, DIABETES MELLITUS, HYPOTHYREOSE)

### PATIENTENDATEN (GGF. AUFKLEBER)

Krankenkasse oder Kostenträger

Name, Vorname

Geburtsdatum

Straße, Nr.

PLZ

Ort

(Referenz/Aktenzeichen)

Geschlecht:

weiblich

männlich

divers

### EINSENDER

Ansprechpartner (Druckschrift)

Telefon

Praxis/Klinikstempel mit Befundadresse

Datum

Unterschrift

EILT (z. B. Therapierelevanz, Pränatalfall)

### ABRECHNUNGSINFORMATIONEN<sup>1</sup>

Gesetzliche KV, ambulant extern (bitte Laborüberweisungsschein Nr. 10 beifügen)

Privatversichert, Rechnung an Patient (bitte Rechnungsadresse beifügen)

Gesetzliche KV, Hochschulambulanz UK Ulm (bitte Überweisungsschein Nr. 6 beifügen)

Abrechnung nach § 116b SGB V

Rechnung an einsendende(n/s) Arzt/Praxis/Klinikum

Interne Leistungsverrechnung Universitätsklinikum Ulm

<sup>1</sup> Bei fehlender Angabe wird die Rechnung an den Einsender bzw. Patienten gestellt. Gleiches gilt für den Fall, dass eine Abrechnung aufgrund falscher Angaben nicht möglich ist.

Stufendiagnostik gewünscht

nein

ja (bitte Reihenfolge angeben)

Zweitprobe (Bestätigungsprobe)

Asservierung gewünscht

der kompletten Probe(n)

der miteingesandten Zweitprobe

### ADIPOSITAS

Adipositas-Panel (43 Gene) (MLPA\*, NGS)

syndromale Adipositas (107 Gene) (NGS)

Imprinting-Störungen Multi Locus Analyse (MLPA\*\*)

nur mit ausführlicher Syndrom Beschreibung

Molekulare Karyotypisierung (Array-CGH)\*\*\*

### LIPODYSTROPHIE

Lipodystrophie-Panel (37 Gene) (NGS)

Molekulare Karyotypisierung (Array-CGH)\*\*\*

### DSD – VARIANTEN DER GESCHLECHTSDIFFERENZIERUNG

DSD Panel (67 Gene) (NGS)

Molekulare Karyotypisierung (Array-CGH)\*\*\*

### DIABETES MELLITUS

Neonataler Diabetes (NGS, MLPA\*\*\*\*)

MODY Panel (14 Gene) (NGS)

Diabetes Gen Panel Comprehensive (79 Gene) (NGS)

### KONNATALE HYPOTHYREOSE

Konnatale Hypothyreose (47 Gene) (NGS)



## Anhang

Im Adipositas-Panel enthalten: *ALMS1, APBA1, ARL6, ASIP, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BSN, CEP19, CEP290, CPE, GNAS, HTR2C, INPP5E, KIDINS220, KSR2, LEP, LEPR, MC4R, MKKS, MKS1, MRAP2, MYT1L, NPHP1, NTRK2, PCSK1, PGM2L1, PHF6, PHIP, POMC, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, SH2B1, SIM1, TTC8, TUB, VPS13B*

\* MLPA für *LEP, LEPR, MC4R, POMC, SIM1, SH2B1, SEZ6L2* sowie für BDNF (mit *PAX6, SOX2, WT1*)

\*\* MLPA für Multi Locus Imprinting-Störungen (MLID) beinhaltet *GNAS (PHP), GNASXL (PHP), GRB10, H19 (BWS/SRS), KCNQ1OT1 (BWS/SRS), MEG3 (KOS/TS), NESPAS, NESP55, PEG3, PLAGL1 (TNDM), SNRPN (PWS/AS)*

\*\*\* Eine Chromosomen-Analyse wird immer als Voraussetzung vor dem Array-CGH durchgeführt.

\*\*\*\* MLPA für transient neonatal diabetes mellitus (*PLAGL1*)

Im syndromalen Adipositas Panel enthalten: *ADCY3, AFF4, ALMS1, APBA1, ARL6, ASIP, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BDNF, BSN, CCDC28B, CEP19, CEP290, CFAP418, CLOCK, CPE, CREBBP, CRHR2, CUL4B, DNMT3A, DYRK1B, EP300, FLOT1, G6PC1, GNAS, HTR2C, IFT172, IFT27, IFT74, INPP5E, IRS1, IRS2, IRS4, ISL1, KIDINS220, KSR2, LEP, LEPR, LZTFL1, MC3R, MC4R, MCHR1, MECP2, MKKS, MKRN3, MKS1, MRAP2, MYT1L, NCOA1, NDN, NPHP1, NR0B2, NRP1, NRP2, NTRK2, PAX6, PCK1, PCNT, PCSK1, PGM2L1, PHF6, PHIP, PLXNA1, PLXNA2, PLXNA3, PLXNA4, POMC, PPARG, PRKAR1A, PROK2, PTEN, RAB23, RAI1, RPGRIP1L, RPS6KA3, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, SEMA3A, SEMA3B, SEMA3C, SEMA3D, SEMA3E, SEMA3F, SEMA3G, SH2B1, SIM1, SNRPD2, SNRPN, SPG11, TBX3, THRB, TMEM67, TRIM32, TRPC5, TTC8, TUB, UCP3, VPS13B, WPCP*

Im Lipodystrophie-Panel enthalten: *AGPAT2, AKT2, ALMS1, BANF1, BLM, BSCL2, CAV1, CAVIN1, CFD, CIDEC, EPHX1, ERCC6, ERCC8, FBN1, INSR, KCNJ6, LIPE, LMNA, MFN2, MTX2, OPA3, OTULIN, PCYT1A, PIK3R1, PLAAT3, PLIN1, POLD1, POLD3A, PPARG, PSMA3, PSMB4, PSMB8, SLC25A24, SPRNT, TBC1D4, WRN, ZMPSTE24*

Im DSD-Panel enthalten: *AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, ANOS1, AR, BMP15, CBX2, CHD7, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHCR7, DHH, DHX37, DMRT1, ESR1, FGF8, FGFR1, FOXL2, FSHB, FSHR, GATA4, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, HSD11B1, HSD17B3, HSD3B2, KISS1, KISS1R, LHB, LHCGR, LMNA, MAP3K1, MRPS22, MYRF, NR0B1, NR3C1, NR5A1, NSMF, PAPS2, POR, PPP1R112A, PRLR, PROK2, PROKR2, PSMC3IP, PTPN11, RSP01, SOS1, SOX10, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TAC3, VAMP7, WDR11, WNT4, WT1, WWOX, ZFPM2*

Im MODY-Panel enthalten: *ABCC8, APPL1, BLK, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1 und RFX6*

Im Diabetes Gen-Panel Comprehensive enthalten: *ABCC8, AGPAT2, AGPS, AIRE, AKT2, ALMS1, APPL1, AQP2, AVP, AVPR2, BLK, BSCL2, CAV1, CEL, CIDEC, CISD2, COQ2, COQ9, DCAF17, DMXL2, DNAJC3, DYRK1B, EIF2AK3, EIF2S3, ENPP1, FOXC2, FOXP3, GATA4, GATA6, GCK, GLIS3, GLUD1, HADH, HAMP, HFE, HJV, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, IL2RA, INS, INSR, KCNJ11, KLF11, LIPC, LMNA, LPL, LRBA, MNX1, NEUROD1, NEUROG3, NKX2-2, PAX4, PAX6, PCBD1, PDX1, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PPP1R15B, PTF1A, RFX6, SLC12A1, SLC16A1, SLC19A2, SLC29A3, SLC2A2, SLC40A1, STAT1, STAT3, TFR2, TRMT10A, UCP2, WFS1, ZBTB20, ZFP57*

Im Neonatalen Diabetes Panel enthalten: *ABCC8, KCNJ11, PLAGL1*

Im Konnatalen Hypothyreose Panel enthalten: *CDC8A, CHD7, DUOX1, DUOX2, DUOX1A1, DUOX2A2, FGF8, FGFR1, FOXA2, FOXE1, GLIS3, GNAS, HESX1, IGSF1, IRS4, IYD, JAG1, LHX3, LHX4, NFKB2, NKX2-1, NKX2-5, NTN1, OTX2, PAX8, POLR2C, POU1F1, PRKAR1A, PROKR2, PROP1, SECISBP2, SLC16A2, SLC26A4, SLC26A7, SLC5A5, SOX2, SOX3, TBL1X, TBX1, TG, THRA, THRB, TPO, TRHR, TSHB, TSHR, TUBB1*

## PROBENMATERIAL

Blut\* Entnahmedatum: \_\_\_\_\_ Uhrzeit: \_\_\_\_\_  
 \* Primär EDTA-Blut, 5- 10 ml (bei Neugeborenen, wenn möglich 2-5 ml), Blutentnahmeröhrchen beschriftet, Versand im Umröhrchen, ungekühlt

DNA-Probe Volumen [µl]: \_\_\_\_\_ DNA-Konzentration [ng/ µl]: \_\_\_\_\_

Anderes (nur nach vorheriger Absprache): \_\_\_\_\_

Bitte beachten sie auch das [Handbuch zur Primärprobenentnahme](#) auf unserer Website.

## GENDIAGNOSTIKGESETZ

Das Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) schreibt vor, dass genetische Analysen nur nach Vorliegen einer schriftlichen Einverständniserklärung der zu untersuchenden Person bzw. des gesetzlichen Vertreters durchgeführt werden dürfen. Ferner muss der verantwortliche (=anfordernde) Arzt über die Bedeutung der Diagnostik ausführlich aufklären. Bei auffälligem Befund muss eine fachlich qualifizierte genetische Beratung angeboten werden. Vor und nach vorgeburtlicher oder prädiktiver (vorhersagender) Diagnostik muss eine genetische Beratung erfolgen.

Ferner erfordert gemäß §§ 8,9 jede genetische Untersuchung eine Beratung des Patienten/seines gesetzlichen Vertreters durch den verantwortlichen Arzt (Auftraggeber) und die gegenüber dem aufklärenden Arzt schriftlich erteilte Einverständniserklärung mit Erklärung zum Verbleib nicht verbrauchten Untersuchungsmaterials. Die Missachtung der gesetzlichen Vorschrift ist unter Strafe gestellt. Wir können die gewünschte genetische Untersuchung nur durchführen, wenn uns zusammen mit diesem Auftragsformular eine Kopie der folgenden Einverständniserklärung mit Unterschrift des Patienten oder Unterschrift des einsendenden Arztes, dass ihm die vom Patienten unterschriebene Einverständniserklärung vorliegt, zugesendet wird.

PATIENTENDATEN

Name:  
Vorname:  
Geb.-Dat.:

ANGABEN ZUM PATIENTEN

Indikation / Diagnostische Fragestellung (mit ICD10-Code)

ICD10-Code	Indikation
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

- betroffene Person     prädiktiv     pränatal     Anlageträgerschaft/Segregation

Untersuchung hinsichtlich familiär bekannter Mutation gewünscht    nein    ja (Bitte Befund beilegen)

Gen \_\_\_\_\_ Mutation \_\_\_\_\_

Familienanamnese

- auffällig     unauffällig     nicht bekannt

(Klinische Befundberichte / Stammbaumskizze erwünscht, ggf. auf separatem Blatt)

- |                                  |                               |  |  |
|----------------------------------|-------------------------------|--|--|
| Genetische Vorbefunde Patient/in | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> ja (bitte Befunde beilegen) |  |
| Angehörige erkrankt              | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> ja                          | <input type="checkbox"/> nicht bekannt |
| Genetische Vorbefunde Angehörige | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> ja (bitte Befunde beilegen) | <input type="checkbox"/> nicht bekannt |

Bereits von uns untersucht: \_\_\_\_\_  
Name oder Aktenzeichen    Verwandtschaft zu Patient/in

Schwangerschaft     nein     ja    Schwangerschaftswoche: \_\_\_\_\_

Ethnische Herkunft \_\_\_\_\_

Konsanguinität in der Familie     nein     ja

## EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG ZUR DURCHFÜHRUNG EINER GENETISCHEN UNTERSUCHUNG

Ich bin mit der Abnahme von Probenmaterial (z.B. Blutprobe) und der Diagnostik der unten stehenden Fragestellung(en) / Erkrankung(en) einverstanden.

Fragestellung(en)/Erkrankung(en)/Indikation(en) \_\_\_\_\_

Ich stimme zu, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial sowie die Untersuchungsergebnisse und –unterlagen (Nicht-Ankreuzen wird als NEIN gewertet)

- a) in pseudonymisierter Form zur internen Qualitätssicherung, Lehre sowie für wissenschaftliche Zwecke eingesetzt und anonymisiert in wissenschaftlichen Fachzeitschriften veröffentlicht werden dürfen.

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

- b) am Universitätsklinikum Ulm für die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren im Rahmen der üblichen gesetzlichen Aufbewahrungsfristen aufbewahrt werden.

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

- c) Wenn ja: Über die vorgeschriebene gesetzliche Aufbewahrungsfrist hinaus bis zu 30 Jahre aufbewahrt werden

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

Zufallsbefunde können mitgeteilt werden, müssen es jedoch nicht. Sie haben die Möglichkeit zu entscheiden, ob und welche Zufallsbefunde mitgeteilt werden (Nicht-Ankreuzen wird als NEIN gewertet):

- a) Ich wünsche die Mitteilung von Zufallsbefunden der **Gruppe 1\*** (mögliche, auch schwere, Erkrankungen beim Träger; vorbeugende oder therapeutische Maßnahmen vorhanden)

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

- b) Ich wünsche die Mitteilung von Zufallsbefunden der **Gruppe 2\*** (mögliche, auch schwere, Erkrankungen beim Träger; **keine** vorbeugenden oder therapeutischen Maßnahmen)

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

Bei vorgeburtlichen Analysen und bei Kindern und Jugendlichen werden Befunde der Gruppe 2\* zum Schutz des Rechts auf Nichtwissen grundsätzlich nicht mitgeteilt, wenn sich die Erkrankung erst im Erwachsenenalter manifestiert und mit einer späteren Einwilligungsfähigkeit gerechnet werden kann.

- c) Ich wünsche die Mitteilung von Zufallsbefunden der **Gruppe 3\*** (Varianten, die bei Nachkommen oder verwandten Personen zu einer erblichen Erkrankung führen können)

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

Ich stimme zu, dass meine Untersuchungsergebnisse für die genetische Beratung und Untersuchung meiner erst- und zweitgradigen Verwandten (Eltern, Kinder,

Geschwister, Onkel, Tanten) Angehörigen / ausschließlich meiner folgenden Verwandten: \_\_\_\_\_ (ggf. Namen)

genutzt werden dürfen (nicht zutreffendes bitte streichen).

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

Ich stimme zu, dass meine Daten für Abrechnungszwecke an eine Ärztliche Verrechnungsstelle weitergegeben werden dürfen.

Patient  Ja  Nein Ggf. Mutter (bei Trios)  Ja  Nein Ggf. Vater (bei Trios)  Ja  Nein

Die Untersuchungsergebnisse dürfen folgenden mitbetreuenden Ärzten mitgeteilt werden:

Prof. Dr. Martin Wabitsch

Name(n)

Die Einwilligung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

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

\_\_\_\_\_  
Unterschrift des Patienten/der Patientin bzw. des gesetzlichen Vertreters

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

\_\_\_\_\_  
Name der verantwortlichen ärztlichen Person

\_\_\_\_\_  
Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

PATIENTENDATEN

Name:

Vorname:

Geb.-Dat.:

\*Gruppe 1: Medizinisch angehbare Erkrankungen

Die genetische Variante führt zum (wahrscheinlichen) Auftreten einer Erkrankung **beim Träger**. Die Erkrankung kann durch **Vorsorge- oder therapeutische Maßnahmen vermieden oder günstig beeinflusst werden**. Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zufallsbefunden der Gruppe 1 beträgt bei indikationsbezogener Auswertung maximal 1-2%. Das Wissen um eine solche Anlageträgerschaft hätte Bedeutung für Ihre medizinische Betreuung (oder die Ihres Kindes).

Gruppe 2: Medizinisch nicht angehbare Erkrankungen

Die genetische Variante führt zum (wahrscheinlichen) Auftreten einer Erkrankung **beim Träger**. Die Erkrankung kann jedoch **nicht** durch **Vorsorge- oder therapeutische Maßnahmen vermieden oder günstig beeinflusst werden**. Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zufallsbefunden der Gruppe 2 beträgt bei indikationsbezogener Auswertung allenfalls wenige Prozent und variiert je nach diagnostischer Fragestellung. Das Wissen um eine solche Anlageträgerschaft hätte keine Bedeutung für Ihre medizinische Betreuung (oder die Ihres Kindes), könnte aber einen Einfluss auf die Lebensführung und Lebensplanung haben.

Gruppe 3: Überträger-Status

Die genetische Variante führt nicht zur Erkrankung beim Träger, kann jedoch zum **Auftreten einer Erkrankung unter den Nachkommen** (oder verwandten Personen) führen. Die Kenntnis solcher Varianten kann daher für die Familienplanung von Bedeutung sein. Varianten der Gruppe 3 trägt jeder Mensch in seinem Erbgut (Genom), insbesondere Anlagen für autosomal-rezessiv oder X-chromosomal erbliche Erkrankungen.

**Zusatzbefunde werden nicht erhoben bzw. mitgeteilt.**

**Definition:**

Der Begriff „**Zusatzbefunde**“ (englisch: *secondary findings*) bezeichnet gemäß einer seit 2015 auch vom ACMG aufgegriffenen Definition der US-amerikanischen *Presidential Commission on Bioethical Issues* bei umfassenden genetischen Untersuchungen aktiv und absichtlich erhobene Befunde, die mit der eigentlichen diagnostischen Fragestellung (dem „*primary target*“, also dem Ziel und Zweck der Untersuchung) nicht in Verbindung stehen.

Als „**Zufallsbefund**“ (englisch: *incidental/unsolicited findings*) werden hingegen Befunde bezeichnet, die zwar ebenfalls in keinem erkennbaren Zusammenhang mit der diagnostischen Fragestellung stehen, aber nicht gezielt oder absichtlich erhoben wurden.

Erstellt analog zum Musterbefund der GfH ("Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH): 24.10.2023 Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zu Zusatz- und Zufallsbefunden in der genetischen Diagnostik" Medizinische Genetik, vol. 35, no. 4, 2023, pp. 313-321. <https://doi.org/10.1515/medgen-2023-2060>)

## Zusätzliches Einverständnis für das Zentrum für Seltene Erkrankungen (Optional)

Ich stimme zu, dass meine Angaben auf dem Anforderungsbogen und Untersuchungsergebnisse an die ärztlichen Mitarbeiter aus dem Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) des Universitätsklinikums Ulm mitgeteilt werden dürfen.  nein  ja

Ich stimme zu, dass meine Angaben auf dem Anforderungsbogen und meine Untersuchungsergebnisse im Rahmen von interdisziplinären Fallbesprechungen des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) besprochen werden dürfen.  nein  ja

Ich wurde darüber informiert, dass ich diese Einverständniserklärung jederzeit schriftlich oder mündlich widerrufen kann, ohne dass mir Nachteile hieraus entstehen. Ich kann jederzeit die komplette oder teilweise Vernichtung der Untersuchungsergebnisse verlangen. Eine weitere genetische Untersuchung erfordert einen erneuten Untersuchungsauftrag und meine erneute Einwilligung.

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

\_\_\_\_\_  
Unterschrift Patient\*in bzw. des gesetzlichen Vertreters

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

\_\_\_\_\_  
Name des einsendenden Arztes

\_\_\_\_\_  
Unterschrift des einsendenden Arztes