

| | |
|----------------------------------|---------------|
| Patientendaten (ggf. Aufkleber): | |
| Name _____ | Vorname _____ |
| geb.: _____ | |
| Straße _____ | |
| PLZ _____ | Ort _____ |

MEDIZINISCHE FAKULTÄT
HUMANGENETIK

Gebäude MA5/142
Universitätsstr. 150, 44801 Bochum

PROF. 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, die aber nach aktuellem Wissensstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Angehörigen haben (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.

Ich möchte über Zusatzbefunde, für die eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Familie besteht, informiert werden. Ein Anspruch auf Vollständigkeit des Nachweises von Zusatzbefunden oder eine zukünftige Aktualisierung ergibt sich aus meiner Zustimmung nicht (keine zielgerichtete Untersuchung von Veränderungen außerhalb des Untersuchungsauftrages). Bei Kindern werden Zusatzbefunde für spät manifestierende Erkrankungen grundsätzlich nicht mitgeteilt. (**keine Auswahl wird als NEIN gewertet**): ja nein

- 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

- 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. (**keine bzw. widersprüchliche Auswahl: Vernichtung des Materials**)

Das Probenmaterial **darf aufbewahrt werden:**

| | |
|---|---|
| für spätere diagnostische Zwecke | <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein |
| für Zwecke der Qualitätssicherung (pseudonymisiert) | <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein |
| für Forschungszwecke (pseudonymisiert) | <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein |

soll direkt nach Abschluss der Untersuchung vernichtet werden.

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 der/s aufklärenden Ärztin/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 NGS-Diagnostik

Versand an: **Absender:**
Ruhr-Universität
Humangenetik
MA5/144
Universitätsstr. 150
44801 Bochum

Blutentnahme am: ____ . ____ . 20__ um __: __ **Klinische Diagnose:** _____

Geschlecht: weiblich männlich **Familienanamnese:** _____

Symptomatik (bitte falls mgl. Arztbrief mitschicken):

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

Selbstzahler: Nach Vorlage einer **schriftlichen Kostenübernahme** ist die Analyse einer Auswahl von Genen/des Exoms möglich.
Kassenpatienten: Abrechenbar ist die Analyse einer Auswahl von Genen/des Exoms mittels Überweisungsschein **Muster 10**.
Individuelle Panel-Konfigurationen sind nach Rücksprache möglich. **Material:** 5-10 ml EDTA-Blut; ungekühlt

Hiermit beauftrage ich die Humangenetik der RUB mit der u.g. NGS-Diagnostik (ggf. inklusive entsprechender Gendosis-Analysen) sowie inkl. Gutachten

- AMYOTROPHE LATERALSKLEROSE-PANEL** (inkl. Repeat Expansion in *C9orf72*)
Hauptgene*: ALS2, ANG, ANXA11, ATXN2, C9orf72, CHCHD10, CHMP2B, EPHA4, ERBB4, FIG4, FUS, GRN, HNRNPA1, KIF5A, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, TARDBP, TBK1, UBQLN2, UNC13A, VAPB, VCP, VRK1
- ATAXIE-PANEL** (falls Ausschluss Repeat-Expansionen gewünscht, bitte zusätzlich Einzelgen-Begutachtungsauftrag ausfüllen):
Hauptgene*: AFG3L2, ANO10, APTX, CACNA1A, CACNB4, FGF14, GRM1, ITPR1, KCNA1, KCNC3, MARS2, MTPAP, PDYN, PIK3R5, PNKP, PRKCG, SACS, SCN2A, SETX, SLC1A3, SPG7, SPTBN2, STUB1, TDP1, TMEM240, TPP1, VAMP1
- BINDEGEWEBSEKRANKUNG-PANEL**
Hauptgene*: ACTA2, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2
- NEUROPATHIE-PANEL** (inkl. Dosisanalyse von *PMP22, MPZ und GJB1*)
Hauptgene*: AARS1, ATL1, DNM2, EGR2, ELP1, FGD4, FIG4, GARS1, GDAP1, GJB1, GNB4, HSPB1, HSPB3, HSPB8, INF2, ITGA7, KARS1, KIF1A, LITAF, LMNA, MFN2, MPZ, MTMR2, NEFL, NGF, NTRK1, PMP22, RAB7A, RETREG1, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TRPV4, TTR, VCP, YARS1
- SPASTISCHE PARAPLEGIE-PANEL**
Hauptgene*: ATL1, BSCL2, CYP7B1, FA2H, GBA2, GJC2, HSPD1, KIF1A, KIF5A, L1CAM, NIPA1, PLP1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, WASHC5, ZFYVE26, ZFYVE27
- TUMOR-PANEL**
APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, EXO1, GALNT12, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NTHL1, PALB2, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PRSS1, PTEN, RAD51C, RAD51D, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53
- WUNSCH-PANEL mit folgenden Genen/zu folgender Indikation:** _____
- EXOM z.B. für syndromale Erkrankungen** (bitte unbedingt HPO-terms, Arztbriefe o.ä. mitschicken)

* = Abdeckung > 99%

_____ / _____
 ORT, DATUM NAME/UNTERSCHRIFT der/s einsendenden Ärztin/Arztes TELEFON / FAX