

**Probeneinsendung:**
 Institut für Humangenetik/ Laborbereich des ZAM  
 Universitätsklinikum Jena, Am Klinikum 1, 07747 Jena  
**Tel.: 03641 9-396804**

## Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Pharmakogenetik

**Patientenangaben**
 Name, Vorname: \_\_\_\_\_ Geburtsdatum: \_\_\_\_\_  
 Geschlecht:  männlich  weiblich  Patient bekannt  Angehöriger bekannt  
 genetische Vorbefunde bekannt:  ja (Kopie anbei)  nein Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_  
 Verdachtsdiagnose:  differentialdiagnostisch  prädiktiv geplanter Beratungstermin: \_\_\_\_\_

**Indikation / Fragestellung / Verdachtsdiagnose und klinische Symptomatik** Vorbefunde bitte angeben / beilegen

---



---

**Material**
 EDTA-Blut  
 DNA, extrahiert aus: \_\_\_\_\_  
 sonstiges: \_\_\_\_\_  
 Abnahmedatum: \_\_\_\_\_

vom Labor auszufüllen

Laboreingang am:

Labor-Nr.:

Notizen:

**Untersuchungen** weiterführende Informationen unter [uniklinikum-jena.de/humangenetik](http://uniklinikum-jena.de/humangenetik)

### Pharmakogenetik

Dihydropyrimidin-Dehydrogenase

 DPD-Defizienz / 5-Fluorouracil-Toxizität:

DPYD-Varianten: c.1905+1G&gt;A (DPYD\*2A), c.1679T&gt;G (DPYD \*13), c.2846A&gt;T und c.1236G&gt;A (HapB3)

UDP-Glucuronosyltransferase 1A1

 UGT1A1-Defizienz / Irinotecan-Toxizität:

UGT1A1-Varianten: UGT1A1\*6 (c.211G&gt;A) und UGT1A1\*28 (c.-41\_-40dup)

**Untersuchungen zu speziellen Fragestellungen sind dem allgemeinen Anforderungsschein Molekulargenetische Diagnostik zu entnehmen. Bitte beachten Sie, dass das Ergebnis der Untersuchung nur dem einsendenden Arzt übermittelt werden darf.**
**Kostenübernahme**
 gesetzlich versichert, ambulant  stationär  
 privat versichert  teilstationär  
 ASV-Fall (§116b SGB V):  ja  nein  ambulant
**Verantwortliche(r) Arzt/Ärztin** Stempel oder Druckschrift
 Name:  
 Anschrift:  
 Telefon:

Humangenetische Analysen aus EBM Kapitel 11 belasten nicht den Wirtschaftlichkeitsbonus oder das Laborbudget.

**Anlagen**
 **Einwilligungserklärung** zur Durchführung genetischer Analysen liegt ausgefüllt anbei  
 **Überweisungsschein Typ 10** für gesetzlich versicherte Patienten  
 Für privat versicherte Patienten liegt die **Kostenübernahmeerklärung**<sup>1</sup> und der **Kostenvorschlag**<sup>2</sup> ausgefüllt anbei

<sup>1</sup>bitte Formular unter: [uniklinikum-jena.de/humangenetik/Anforderungsscheine.html](http://uniklinikum-jena.de/humangenetik/Anforderungsscheine.html) verwenden <sup>2</sup> telefonisch bitte vorab anfordern

Krankenkasse

Name, Vorname, Anschrift des Versicherten

geb. am

Kassen-Nr.

Versicherten-Nr.

Status

Betriebsstätten-Nr.

Arzt-Nr.

Datum

**Probeneinsendung:**

Institut für Humangenetik/ Laborbereich des ZAM  
 Universitätsklinikum Jena, Am Klinikum 1, 07747 Jena  
**Tel.: 03641/ 9396804**

## Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz

Name, Vorname: \_\_\_\_\_ Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Untersuchungsauftrag/ Klinische Symptomatik:.....

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

in Absprache mit Ihrem behandelnden Arzt soll bei Ihnen oder einem Ihrer Familienangehörigen eine genetische Untersuchung durchgeführt werden. Nach dem am 1. Feb. 2010 in Kraft getretenen Gendiagnostikgesetz ist Ihre Einwilligungserklärung **unbedingte Voraussetzung** für die Durchführung einer genetischen Untersuchung.

Auch gilt, dass Sie vorher über die Möglichkeiten, Grenzen und denkbaren Konsequenzen der Untersuchungen von Ihrem Arzt ausführlich informiert werden müssen. Sie haben das Recht, Ihre Einwilligungserklärung jederzeit schriftlich zu widerrufen, so dass die begonnenen Untersuchungen sofort abgebrochen werden müssen.

Nach dem Gesetz müssen Proben nach der erfolgten Untersuchung vernichtet werden. Häufig ist es aber sinnvoll, die Proben zum Zwecke der Überprüfbarkeit der Ergebnisse, der Qualitätssicherung, späteren neuen Diagnosemöglichkeiten oder für Familienuntersuchungen von vererbten Erkrankungen auch länger aufzubewahren. Hierfür benötigen wir Ihr **ausdrückliches Einverständnis**.

Auf Wunsch kann nach jeder genetischen Untersuchung eine genetische Beratung von Ihnen in Anspruch genommen werden. Vor jeder prädiktiven Untersuchung (z. B. Krebsuntersuchung von noch nicht erkrankten Familienangehörigen, Heterozygotentestung) sowie vor und nach Pränataldiagnostik ist der Arzt verpflichtet, Sie humangenetisch zu beraten und dies zu dokumentieren. Alle Ergebnisse der genetischen Untersuchungen und der genetischen Beratung unterliegen der **ärztlichen Schweigepflicht**.

**Ich bestätige mit meiner Unterschrift, dass:**

- ich von dem behandelnden Arzt über die Aussagekraft und Konsequenzen der obengenannten Untersuchung umfassend aufgeklärt worden bin,
- ich mit der Entnahme der Probe einverstanden bin und dass die Probe für genetische Untersuchungen zur Klärung der oben genannten Fragestellungen verwendet werden darf,
- mir ausreichende Bedenkzeit vor der Einwilligung zu oben genannten Untersuchungen zur Verfügung stand,
- ich darauf hingewiesen wurde, meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen zurückziehen zu können, und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren.

**Bitte entscheiden Sie, wie Ihre Probe und das Ergebnis verwendet werden dürfen**

**(Bei fehlender Entscheidung wird von Zustimmung ausgegangen):**

- Ich möchte über die Ergebnisse der genetischen Untersuchung informiert werden.  ja  nein
- Ich bin mit der Weiterleitung des Auftrages an ein spezialisiertes Labor einverstanden.  ja  nein
- Ich bin mit der Aufbewahrung des Materials zum Zweck der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse oder für spätere Diagnosemöglichkeiten einverstanden.  ja  nein
- Die Ergebnisse der Untersuchungen sollen über den gesetzlich festgelegten Zeitraum (10 Jahre) hinaus aufbewahrt werden dürfen, z.B. damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen.  ja  nein
- Ich bin mit der Aufbewahrung des Materials für Qualitätssicherung und zur Erforschung und Verbesserung der Behandlung genetischer Erkrankungen in anonymisierter Form einverstanden.  ja  nein
- Ich bitte auch um die Mitteilung von (molekulargenetischen\*) Zusatzbefunden.  ja  nein

\*In seltenen Fällen können genetische Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, sog. Zusatzbefunde. Das Berichten solcher Zusatzbefunde ist auf pathogene/ wahrscheinlich pathogene Veränderungen in ausgewählten Genen beschränkt, für die eine Behandlungsoption für Sie oder Ihre Familie besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des *American College of Medical Genetics and Genomics; ACMG SF V2.0; Kalia et al., 2017*). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene besteht nicht. Hinsichtlich der Zusatzbefunde besteht kein Anspruch auf Vollständigkeit. Bei einer vorgeburtlichen Untersuchung/ Untersuchung nicht einwilligungsfähiger Personen schränkt das Gendiagnostikgesetz die Mitteilung von Zusatzbefunden ein – dies ist im Rahmen einer humangenetischen Beratung gesondert zu dokumentieren.

Ich wurde darüber informiert, dass evtl. Teile meiner Patienteninformationen zum Zweck der Abrechnung dieser speziellen Untersuchung an eine Privatärztliche Verrechnungsstelle (PVS) übermittelt werden müssen.

Ort, Datum

Unterschrift Patient/ Vertreter

Unterschrift behandelnder/ verantwortlicher Arzt