



Patientendaten

Name, Vorname versicherte Person	Geburtsdatum
Adresse (Straße, Postleitzahl, Ort)	
Geschlecht (biologisches Geschlecht zum Zeitpunkt der Geburt)	
Geschlechtsidentität (falls abweichend von oben)	

Prof. Dr. med. David Messerer, MME, MHBA
IKT Ulm gemeinnützige GmbH
Abt. Molekulare Diagnostik, Molekulare
Therapie und Experimentelle Transplantation
Helmholtzstraße 10
89081 Ulm



Tel. 0731/150-599

Fax: 0731/150-645

Email: molekulare-diagnostik@blutspende.de

Akkreditiert nach DIN EN ISO 15189

Einsendende Person (Arzt/Ärztin)

Stempel bzw. Name – Anschrift – Telefonnr. – E-Mail – Unterschrift

Kostenträger

- ☐ GOÄ-Rechnung an einsendende Person
☐ Selbstzahler, stationär (GOÄ - Rechnung an Patienten/Patientin)

Kostenübernahmeerklärung (nur Privatversicherte):

Hiermit bestätige ich die Kostenübernahme der beauftragten Leistungen, gegebenenfalls zuzüglich Auslagen nach §10 GOÄ. Im Falle einer Ablehnung der Kostenerstattung müssen die Ansprüche von mir gegenüber meinen Kostenträgern selbst durchgesetzt werden.

Ort, Datum	Unterschrift Patient/in oder gesetzlicher Vertreter/in
------------	--

Untersuchungsmaterial

Entnahmedatum: Uhrzeit:

☐ EDTA-Blut (2-20 ml) **ODER**

☐ DNA-Probe: Volumen (mind. 30 µl): µl Konzentration (mind. 20 ng/µl): ng/µl

Elutionslösung:

☐ Sonstiges (nur nach vorheriger Absprache):

Hinweis: Untersuchungsmaterial, das nicht den festgelegten Vorgaben entspricht oder unzureichend bzw. fehlerhaft beschriftet ist, kann nicht für unsere Analysen verwendet werden und wird entsorgt. Soweit Kontaktdaten vorliegen, wird die einsendende Person darüber benachrichtigt.

Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgeberechtigt sind bzw. die Sie betreuen) ist die Durchführung einer genetischen Untersuchung angeboten worden mit dem Ziel folgende (Verdachts-)Diagnose bzw. Fragestellung näher zu untersuchen:

Eine genetische Untersuchung kann sehr aussagekräftig sein, führt aber nicht in jedem Fall zu einem eindeutigen Ergebnis.

Mögliche Ergebnisse sind insbesondere:

- Nachweis einer krankheitsrelevanten genetischen Veränderung. Dies kann die Diagnose stützen oder sichern.
- Kein Nachweis einer krankheitsrelevanten Veränderung. Dies schließt eine genetische Ursache nicht sicher aus, weil nicht jede genetische Veränderung mit den eingesetzten Methoden erkannt werden kann und nicht alle krankheitsrelevanten Gene oder Varianten derzeit bekannt sind.
- Nachweis einer Variante unklarer Signifikanz. Dabei wird eine genetische Veränderung gefunden, deren klinische Bedeutung gegenwärtig nicht sicher beurteilbar ist.
- Befund ohne unmittelbare diagnostische Klärung. Die Untersuchung kann medizinisch dennoch für die weitere Diagnostik, Verlaufskontrolle oder Familienberatung relevant sein.

Die Aussagekraft hängt insbesondere von der klinischen Fragestellung, der Qualität der begleitenden Angaben, der Familienanamnese, dem eingesetzten Verfahren und dem Stand der medizinischen Wissenschaft zum Zeitpunkt der Untersuchung ab. Je nach Ergebnis kann sich zeigen, dass Sie selbst erkrankt sind, Träger einer genetischen Veränderung sind oder ein erhöhtes Risiko für bestimmte Erkrankungen aufweisen. Ebenso kann sich ergeben, dass eine bisher vermutete genetische Ursache nicht nachweisbar ist.

Der genetische Befund ist ein möglicher Baustein einer medizinischen Entscheidungsfindung, jedoch keine alleinige Grundlage hierfür. Ob und welche medizinischen Konsequenzen sich aus dem Befund ergeben, hängt von der konkreten Fragestellung und vom jeweiligen Untersuchungsergebnis ab. Mögliche Folgen können gezielte Vorsorge- oder Früherkennungsmaßnahmen, die Unterstützung bei Entscheidungen zu bestehenden Therapien, die Vermeidung bestimmter Risikofaktoren sowie die Mituntersuchung oder Beratung genetisch verwandter Angehöriger sein. Gegebenenfalls kann auch die Anbindung an eine weitere spezialisierte fachärztliche Betreuung sinnvoll werden. Es ist auch möglich, dass sich aus dem Ergebnis keine unmittelbare therapeutische oder präventive Konsequenz ergibt. Genetische Ergebnisse können auch für genetisch verwandte Angehörige bedeutsam sein. Dies gilt insbesondere dann, wenn sich Hinweise auf eine erbliche Erkrankung, eine Anlageträgerschaft oder ein erhöhtes Erkrankungsrisiko ergeben. Werden Proben mehrerer Familienmitglieder vergleichend untersucht, setzt die Befundinterpretation korrekte Angaben zu den Verwandtschaftsverhältnissen voraus.

Im Regelfall erfolgt die Gewinnung des Untersuchungsmaterials durch eine Blutentnahme. Bei einer Blutentnahme bestehen in der Regel nur geringe Risiken. Möglich sind insbesondere Schmerzen an der Einstichstelle, kleinere Blutergüsse sowie in seltenen Fällen Kreislaufreaktionen oder eine Nervenreizung beziehungsweise Nervenverletzung. Sollte im Einzelfall eine Gewebeentnahme oder eine andere invasive Probengewinnung erforderlich sein, werden Sie hierüber gesondert aufgeklärt. Unabhängig von den körperlichen Risiken der Probengewinnung kann auch die Kenntnis eines genetischen Ergebnisses psychisch, familiär und sozial belastend sein. Sie kann Unsicherheit, Sorgen hinsichtlich der eigenen Gesundheit oder der Gesundheit von Angehörigen sowie Belastungen im Zusammenhang mit Fragen der Familienplanung auslösen. Auch ein unklarer Befund kann als belastend empfunden werden.

Die genetische Probe oder die daraus gewonnenen Daten werden grundsätzlich nur für die beauftragte diagnostische Fragestellung verwendet. Die genetische Probe wird vernichtet, sobald sie für diesen Zweck nicht mehr benötigt wird oder ein wirksamer Widerruf Ihrer Einwilligung vorliegt, soweit gesetzliche Vorgaben dem nicht entgegenstehen. Eine darüberhinausgehende Verwendung der Probe oder daraus gewonnener Daten, insbesondere für Forschung, Qualitätssicherung, Methodenweiterentwicklung oder Biobankzwecke, erfolgt nur auf Grundlage einer gesonderten freiwilligen Einwilligung oder einer sonstigen gesetzlichen Grundlage.

Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Die nachfolgend dargestellte Vorgehensweise stellt eine balancierte Lösung zur Harmonisierung der Anforderungen des Gendiagnostikgesetzes, der ärztlichen Berufsordnungen sowie weiterer medizinischer und wirtschaftlicher Rahmenbedingungen dar. **Ohne eine entsprechende Zustimmung kann keine Untersuchung erfolgen. Sie können sich frei für oder gegen die vorgeschlagene genetische Untersuchung entscheiden.**

Mit meiner Unterschrift erkläre ich, dass ich

- von meinem behandelnden Arzt/Ärztin über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) aufgeklärt wurde und mir nach der Aufklärung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung eingeräumt wurde;
- ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu stellen;
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (z. B. Blut, Gewebe, Knochenmark) einverstanden und von meinem/meiner behandelnden Arzt/Ärztin über die bei der Gewinnung des Untersuchungsmaterials auftretenden gesundheitlichen Risiken, aufgeklärt worden bin;
- mit der Durchführung der genetischen Untersuchung zur Klärung der in Frage stehenden Indikation/Diagnose/Verdacht einverstanden bin;
- zur Kenntnis nehme und verstehe, dass die Einwilligung jederzeit mit Wirkung für die Zukunft schriftlich oder mündlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person, die die genetische Untersuchung vornimmt, widerrufen werden kann;
- zur Kenntnis nehme und verstehe, dass sich die genetische Untersuchung und Begutachtung nur auf die angeforderten Fragestellungen bezieht;
- zur Kenntnis nehme und damit einverstanden bin, dass aus technischen Gründen meine gesamte Erbinformation sequenziert werden kann. Dabei beschränkt sich die diagnostische Auswertung und ggf. die Herausgabe der Daten nur auf auswertbare Varianten in den Genen, die im Untersuchungsauftrag angefordert wurden;
- verstehe, dass keine Auskunft zum Befund direkt an mich als Patient/Patientin erfolgt und aufgrund der rechtlichen Bestimmungen Befunde ausschließlich an die/den behandelnde/n Ärztin/Arzt übermittelt werden. Dies beinhaltet datenschutzkonforme Mitteilungsmethoden nach der Datenschutzgrundverordnung. Sämtliche Ergebnisse sind dem schriftlichen Befundbericht zu entnehmen;
- zur Kenntnis nehme und verstehe, dass gemäß Gendiagnostikgesetz alle Daten 10 Jahre nach Abschluss der Untersuchung vernichtet werden;
- zur Kenntnis nehme und verstehe, dass ich das Recht auf Nichtwissen habe einschließlich des Rechts das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht zu erfahren und vernichten zu lassen. Dies kann ohne eine Angabe von Gründen erfolgen, jedoch setzt eine Vernichtung des Ergebnisses voraus, dass ich davon noch keine Kenntnis erlangt habe;

Bei Untersuchung minderjähriger Patienten/-innen ist die Einwilligung aller Sorgeberechtigter notwendig.

Ort, Datum	Unterschrift	Patient/-in	oder	gesetzliche/-r	Vertreter/-in
------------	--------------	-------------	------	----------------	---------------

Hinweis für die aufklärende ärztliche Person

Gemäß GenDG darf eine diagnostische genetische Untersuchung nur durch Ärztinnen und Ärzte und eine prädiktive Diagnostik nur durch Fachärztinnen/-ärzte für Humangenetik oder andere Ärztinnen und Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebiets qualifiziert haben, beauftragt werden (§ 7 Abs. 1 GenDG). Im Falle prädiktiver genetischer Diagnostik bestätige ich als behandelnde/r Arzt/Ärztin, dass ich die gemäß GenDG notwendige Qualifikation aufweise. Die genetische Beratung vor und nach der Untersuchung liegt in der Verantwortung der einsendenden Stelle. Gemäß §8 Abs.1 GenDG darf eine genetische Untersuchung oder Analyse nur vorgenommen werden und eine dafür erforderliche genetische Probe nur gewonnen werden, wenn die betroffene Person in die Untersuchung und die Gewinnung der dafür erforderlichen Probe ausdrücklich und schriftlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person eingewilligt hat.

Ort, Datum	Unterschrift aufklärende ärztliche Person	Name in Druckbuchstaben
------------	---	-------------------------

Symptomatik basierend auf Human Phenotype Ontology (HPO)

Bitte geben Sie die Informationen so genau und umfassend wie möglich an, um eine möglichst präzise Auswertung durch die eingesetzten Analyseverfahren, einschließlich KI-gestützter Technologien, zu gewährleisten.

Indikation:

Symptomatik/HPO (<https://hpo.jax.org>):

Genetische Vorbefunde der Patientin/des Patienten oder Verwandten:

Durchgeführte Stammzelltransplantation:	☐ ja	☐ nein
Konsanguinität der Eltern:	☐ ja	☐ nein

Untersuchungsauftrag

☐ Blutungen/Gerinnung (24 Gene)	<i>ABO[‡], F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FGA, FGB, FGG, GGCX, KLKB1, KNG1, LMAN1, MCFD2, SERPINE1, SERPINE2, THBD, VKORC1, VWF</i>
	<i>[‡] Die Sequenzierung des ABO-Gens dient nicht der Beurteilung von Varianten in diesem Gen, sondern ausschließlich der internen Bestimmung der Blutgruppe, die für etwaige Varianten mancher im Panel enthaltenen Gene einen modulatorischen Einfluss haben kann und daher bei der Befundung berücksichtigt wird. Variantenergebnisse zum ABO-Gen werden dem Einsender nicht mitgeteilt.</i>
☐ Erythrozytäre Erkrankungen (20 Gene)	<i>CD59, CDAN1, DHFR, DKC1, EGLN1, EGLN2, EPAS1, EPOR, JAK2, KIF23, NHP2, NOP10, PIGA, RPS19, RPS24, SEC23B, TERC, TERT, TINF2, VHL</i>
☐ Plättchen (Thrombozyten) (69 Gene)	<i>ABCC4, ABCG5, ABCG8, ACTB, ACTN1, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, ARPC1B, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CDC42, CYCS, DIAPH1, DTNBP1, ERG, ETV6, FERMT3, FLI1, FLNA, FYB1, GATA1, GFI1B, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, IKZF5, ITGA2B, ITGB3, KDSR, LYST, MECOM, MPIG6B, MPL, MYH9, NBEA, NBEAL2, P2RY12, PLA2G4A, PLAU, PTGS1, RASGRP2, RAP1B, RBM8A, RNU4ATAC, RUNX1, SLFN14, SRC, STIM1, STXBP2, TBXA2R, TBXAS1, THPO, TPM4, TUBB1, VIPAS39, VPS33B, VWF, WAS</i>
☐ Thrombose (10 Gene)	<i>ADAMTS13, F2, HRG, PIGA, PLG, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPIND1, THBD</i>
☐ Primäre Ziliäre Dyskinesie, PCD (53 Gene)	<i>AGR2, ARMC4, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CCNO, CFAP221, CFAP298 (C21orf59), CFAP300 (C11orf70), CFAP74, DNAAF3, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13/RSPH16A, DNAL1, DRC1 (CCDC164), DRC2 (CCDC65), DRC4 (GAS8), DYX1C1 (DNAAF4), FOXJ1, GAS2L2, HEATR2, HYDIN, KTU (DNAAF2), LRRC50 (DNAAF1), LRRC56, LRRC6, MCIDAS, MNS1, NEK10, NME8, OFD1, PIH1D3, RPGR, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SPAG1, SPEF2, STK36, TTC12, TTC25, TXNDC3 (NME8), WFDC2, ZMYND10</i>
☐ Komplementsystem (79 Gene)	<i>ADIPOQ, ADIPOR1, ADIPOR2, ARMC4, C11ORF70, C1QA, C1QB, C1QBP, C1QC, C1S, C2, C3, C3AR1, C4BPA, C4BPB, C5, C5AR1, C5AR2, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CCDC103, CCDC114, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, CD46, CD55, CD59, CD93, CFB, CFD, CFH, CFI, CFP, CLU, COLEC11, CR2, CRP, DGKE, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DRC1, DYX1C1, FCN1, FCN2, FCN3, GAS2L2, HYDIN, LRRC6, MASP1, MASP2, MAT2A, MCIDAS, NME8, OFD1, PIGA, PTX3, RSPH1, RSPH4A, RSPH9, SERPING1, SPAG1, STK36, THBD, VSIG4, VTN, ZMYND10</i>

Immundefekte

☐ Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom, ALPS (6 Gene)	<i>TNFRSF6 (CD95/FAS), TNFSF6 (CD95L/FASL), CASP10, CASP8*, NRAS*, KRAS*</i> <i>* Diese Gene sind nicht in der Akkreditierungsurkunde aufgeführt, wir empfehlen eine Rücksprache vor der Einsendung.</i> <i>Im Rahmen der Diagnostik eines ALPS erhöht die gezielte Analyse doppelt-negativer T-Zellen die Nachweiswahrscheinlichkeit. Daher wird eine vorherige Anreicherung dieser Zellpopulation empfohlen.</i>
☐ Chronische Granulomatose, CGD (6 Gene)	<i>CYBB, CYBA, NCF1, NCF2, NCF4*, CYBC1*</i> <i>* Diese Gene sind nicht in der Akkreditierungsurkunde aufgeführt, wir empfehlen eine Rücksprache vor der Einsendung.</i>
☐ Lymphozytäre Erkrankungen (26 Gene)	<i>ADA, AK2, BCL11B, CD3D, CD3E, CD3Z (CD247), CORO1A, DCLRE1C, FOXP1, IKBKG, IL2RG, IL7R, ITPKB, JAK3, LAT, LIG4, NHEJ1, PAX1, PRKDC, PTPRC, RAC2, RAG1, RAG2, RPSA, SLP76, TBX1</i>
☐ Phagozytäre Erkrankungen (30 Gene)	<i>ADA2, CARD9, CLEC7A, CXCR4, ELANE, G6PC3, GATA2, GFI1, HAX1, IFNGR1, IFNGR2, IL12B, IL12RB1, IRAK4, ITGB2, LYST, MYD88, NBEAL2, NLRP3, PRF1, RAB27A, RFXAP, STAT1, STXBP2, TLR3, TLR4, TNFRSF1A, TYK2, UNC13D, UNC93B1</i>
☐ Neutrophile Erkrankungen (18 Gene)	<i>AP3B1, CTSC, CXCR4, ELANE, G6PC3, GFI1, HAX1, KRAS, LYST, MEFV, NLRP3, PGM3, RAB27A, SBDS, STXBP2, TNFRSF1A, UNC13D, WAS</i>
☐ Kombiniertes Immundefekt, CID (45 Gene)	<i>BCL10, BLM, CARD11, CD3G, CD70, CD8A, CDCA7, CIITA, DNMT3B, DOCK2, DOCK8, EXTL3, HELLS, IL21, IL21R, LCK, LIG1, MAGT1, MALT1, MAP3K14, MSN, NBN, NSMCE3, PNP, POLE, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOH, RMRP, RNF168, SKIC2, SKIC3, SMARCA1, SPINK5, TAP1, TAP2, TAPBP, TCN2, TNFRSF4, TRAC, TTC7A, ZAP70, ZBTB24</i>
☐ Schwerer kombinierter Immundefekt, SCID (26 Gene)	<i>ADA, AK2, BCL11B, CD3D, CD3E, CD247 (CD3Z), CORO1A, DCLRE1C, FOXP1, IKBKG (NEMO), IL2RG, IL7R, ITPKB, JAK3, LAT, LCP2 (SLP76), LIG4, NHEJ1, PAX1, PRKDC, PTPRC, RAC2, RAG1, RAG2, RPSA, TBX1</i>

Aus technischen Gründen ist es möglich, dass einige Bereiche des Exoms nicht ausreichend abgedeckt werden. Diese und weitere Informationen zu Sequenzierungslimitationen sind den technischen Informationen zu entnehmen (siehe „Wichtige Links“). Durchgeführt wird die Paneldiagnostik entweder mittels massiv-paralleler Sequenzierung (MPS, engl. massively parallel sequencing) auf Basis einer Whole-Exome-Sequenzierung (WES) (alle Panel außer ALPS und CGD) oder mittels Sanger-Sequenzierung (nur ALPS und CGD), wobei jeweils alle Gene innerhalb eines Panels sequenziert und beurteilt werden. Falls Sie an einer individuellen Auswahl der gelisteten Gene interessiert sind, können Sie uns gerne vorab unter molekulare-diagnostik@blutspende.de kontaktieren. Die Paneldiagnostik auf Basis der MPS Whole-Exome-Sequenzierung zur qualitativen Detektion genetischer Varianten (SNVs und Insertionen/Deletionen ≤ 20 bp) im kodierenden Bereich des menschlichen Genoms ist als in-house IVD gemäß Artikel 5 Absatz 5 IVDR zertifiziert.

Wichtige Links

- **Laborverzeichnis:**
<https://www.blutspende.de/medizinische-fachkreise/service-downloads>
→ Leistungsverzeichnisse → Laborleistungsverzeichnis IKT Ulm
- **Website Molekulare Diagnostik:**
<https://www.blutspende.de/medizinische-fachkreise/unsere-standorte/institut-fuer-klinische-transfusionsmedizin-und-immungenetik-ulm-ikt/molekulare-diagnostik>
- **Technische Informationen zum Whole Exome Sequencing (WES) und Genpanel Diagnostik:**
<https://www.blutspende.de/medizinische-fachkreise/unsere-standorte/institut-fuer-klinische-transfusionsmedizin-und-immungenetik-ulm-ikt/molekulare-diagnostik/molekulargenetische-diagnostik/informationen-fuer-einsendende-aerzte/einsendeformular-und-hinweise>
- Bei Rückfragen wenden Sie sich bitte an: molekulare-diagnostik@blutspende.de
- Ihre Datenschutzrechte finden Sie hier: <https://www.blutspende.de/datenschutz>
- Widerspruch können Sie hier einlegen: molekulare-diagnostik@blutspende.de