

Auftrag zur Sequenzierung eines Fanconi-Anämie-Panels

Zentrum Medizinische Genetik Würzburg, Biozentrum, Am Hubland, 97074 Würzburg



Patientendaten (ggf. Aufkleber):

M W

Name

Vorname

geb.

Kostenträger (bitte unbedingt ausfüllen!):

- GKV-Patienten** ▶ **bitte Ü-Schein 10 beilegen**
- Selbstzahler, ambulant (GOÄ-Rechnung an Patienten)**
Falls Kostenvoranschlag erforderlich, bitte anfordern.
- Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten)**
Falls Kostenvoranschlag erforderlich, bitte anfordern.
- Abrechnung gemäß § 116b SGB V (nach EBM)**
- GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik**
GOÄ-Abrechnungen erfolgen über die Ärztliche Verrechnungsstelle Büdigen e.V.

Klinische Verdachtsdiagnose (bitte Befundkopie beilegen), Informationen zur Eigen- und Familien-Anamnese:

Informationen zum FA-Panel:

Die Technik des „Next generation sequencing“ (NGS) erlaubt die parallele Analyse zahlreicher Gene in einem Untersuchungsansatz mittels sog. Panel-Diagnostik. Für unser **Fanconi-Anämie (FA) -Panel** haben wir 18 der bekannten **FA-Gene** zusammengefasst.

Für **Selbstzahler** erfolgt nach Vorlage einer schriftlichen Kostenübernahme-Erklärung immer die Analyse des kompletten FA-Panels.

Da ab dem 01.07.2016 für **gesetzlich versicherte Patienten** ohne vorherige Genehmigung durch die Krankenkasse nur bis zu 25 kb kodierender Sequenz analysiert werden dürfen, wurde das FA-Panel in Subpanels mit einer klinisch orientierten Auswahl an Genen bis max. 25 kb unterteilt.

Bitte kreuzen Sie unten das gewünschte Subpanel an.

Die Analyse des gesamten FA-Panels (über 25 kb hinaus) ist für GKV-Patienten **mit zusätzlicher Genehmigung** durch die gesetzliche Krankenkasse oder als **individuelle Gesundheitsleistung (IGeL)** möglich. Gerne sind wir bei der Antragstellung für die Krankenkasse behilflich. Die Analyse des gesamten FA-Panels erfolgt nur nach Vorlage einer schriftlichen Kostenübernahme-Erklärung.

Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen.

Dr. Gerhard Meng, Tel: 0931-31-84064 (Kosteninformationen)

Dr. Isabell Popp, Tel: 0931-31-84330 (technische Fragen)

Leitung:

Dr. Reinhard Kalb, Tel: 0931-31-84361 (allgemeine Anfragen)

MATERIAL: 5-10 ml EDTA-Blut, Röhrchen bitte eindeutig beschriften, bruchsicher verpacken; ohne Kühlung und möglichst innerhalb einer Woche versenden!

UNTERSUCHUNGSauftrag (bitte ankreuzen)

> Bitte beachten Sie auch unser Auftragsformular für **Einzelgen-Analysen mit Geninformationen** (z.B. FANC-Gene, ATM, NBN, BLM, etc.) auf unserer Internetseite:

<http://www.humgen.biozentrum.uni-wuerzburg.de/patientenversorgung/formulare/>

> Das Flussdiagramm auf unserer Internetseite (unter NGS-Panel-Analysen) kann Ihnen bei der Auswahl des Subpanels helfen.

- Fanconi-Anämie 1** – ca 90% aller FA-Patienten
FANCA (OMIM 607139): ORF 4368 bp, 43 Exons
FANCC (OMIM 613899): ORF: 1677 bp, 13 Exons
FANCE (OMIM 613976): ORF: 1611 bp, 10 Exons
FANCF (OMIM 613897): ORF 1125 bp, 1 Exon
FANCG (OMIM 602956): ORF: 1869 bp, 14 Exons

- Gesamtes-Panel (18 Gene)**
für Selbstzahler bzw.
für GKV-Patienten nach Genehmigung

- Fanconi-Anämie 2**
(Auswertung der häufigsten FA-Gene: 25 kb)
FANCA, -C, -E, -F, -G
+ FANCB (Kernkomplex)
+ FANCD1, FANCF und FANCG (DNA-Prozessierung und HR)
+ FANCD2 und FANCI (ID-Komplex)

- Custom-Panel** (Genliste siehe Homepage)

Probenentnahme am: _____ durch: _____

Name der verantwortlichen ärztlichen Person (bitte in Druckschrift)

Datum

Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

Arztstempel

Wir dürfen die Untersuchung nur durchführen, wenn uns die Einwilligungserklärung des Patienten vorliegt (siehe Seite 2).

Einwilligung zu einer Panel-Sequenzierung

Patientendaten (ggf. Aufkleber):

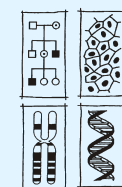
Name _____ Vorname _____
 geb. _____ männlich weiblich
 Straße _____
 PLZ _____ Ort _____

Bitte zurücksenden an:

Zentrum Med. Genetik Würzburg
Biozentrum, Am Hubland
97074 Würzburg



Praxis für Humangenetik
PD Dr. med. Erdmute Kunstmann
 Tel: 0931-3184435, Fax: 0931-45265859
 E-Mail: kunstmann@biozentrum.uni-wuerzburg.de



Institut für Humangenetik, DNA-Labor
 Tel: 0931-3184064, Fax: 0931-3184069
 E-Mail: gmeng@biozentrum.uni-wuerzburg.de

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten.

Bitte lesen Sie diese Einwilligungserklärung sorgfältig durch und kreuzen Sie die zutreffenden Antworten an.

Ich bin damit einverstanden, dass meine DNA bzw. die DNA meines Kindes mittels Panel-Sequenzierung analysiert wird, um die klinische Diagnose bezüglich eines genetischen Instabilitätssyndroms abzuklären.

Über deren genetische Grundlagen, die Möglichkeiten der Vorbeugung / Vermeidung / Behandlung sowie über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der geplanten genetischen Untersuchungen einschließlich der mit der Blut- / Gewebeentnahme verbundenen Risiken bin ich hinreichend aufgeklärt worden.

Bei genetischen Analysen können sich Zusatzbefunde ergeben, die nicht im Zusammenhang mit der o.g. Fragestellung stehen. Ich wünsche die Mitteilung solcher Zusatzbefunde. ja
 nein

Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial (Blut- oder DNA-Probe) nach Abschluss der Untersuchungen vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch länger aufbewahrt werden. Für spätere genetische Untersuchungen in der Familie ist es wichtig, Vergleichsmaterial zur Verfügung zu haben. Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials bzw. des Untersuchungsmaterials meines Kindes über die gesetzliche Frist hinaus zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und späterer Untersuchungen in meiner Familie. ja
 nein

Nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial ist auch wichtiges Vergleichsmaterial für die Qualitätssicherung der genetischen Untersuchungen im Labor. Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials bzw. des Untersuchungsmaterials meines Kindes zum Zwecke der Qualitätssicherung. Meine persönlichen Daten werden dabei kenntlich gemacht (Anonymisierung). ja
 nein

Nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial ist auch wichtig für die Erforschung von biologischen Mechanismen, die zur Entstehung von Krankheiten führen und als Basis für neue Therapieansätze dienen können. Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung meines Untersuchungsmaterials bzw. des Untersuchungsmaterials meines Kindes zur möglichen Verwendung für Forschungszwecke. ja
 nein

Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass die Ergebnisse der Untersuchung nach 10 Jahren vernichtet werden. Häufig sind diese Daten aber auch später noch wichtig für Ihre Kinder und Enkelkinder. Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung meiner Untersuchungsergebnisse bzw. der Untersuchungsergebnisse meines Kindes über die gesetzliche Frist hinaus zum Zwecke nachfolgender Untersuchungen in meiner Familie. ja
 nein

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

Die Daten der genetischen Analysen werden am Institut für Humangenetik der Universität Würzburg gespeichert. Ausgewählte Daten werden in anonymisierter Form zu Vergleichszwecken und zur Qualitätssicherung in Datenbanken hinterlegt.

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 die eingeleitete Untersuchung jederzeit stoppen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschl. aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde vor der Ergebnismitteilung verlangen kann.

Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zur genetischen Analyse für die o.g. Fragestellung und zu der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahme.

 Ort, Datum Unterschrift der Patientin / des Patienten / des (gesetzlichen) Vertreters