

Auftrag zur Sequenzierung eines Fanconi-Anämie-Panels

Institut für klinische Genetik und Genommedizin, UKW, Biozentrum, Am Hubland, 97074 Würzburg

Patientendaten (ggf. Aufkleber):

M W

Name _____

Vorname _____ geb. _____

Kostenträger (bitte unbedingt ausfüllen!):

- | | |
|---|---|
| <u>Gesetzlich (GKV)</u> | <u>Privat</u> |
| <input type="checkbox"/> ambulant | <input type="checkbox"/> ambulant |
| <input type="checkbox"/> stationär | <input type="checkbox"/> stationär |
| <input type="checkbox"/> OPS 1-942 | <input type="checkbox"/> Fanconi-Register |
| <input type="checkbox"/> OPS 1-944 | <input type="checkbox"/> EWOG MDS |
| <input type="checkbox"/> Fanconi-Register | |
| <input type="checkbox"/> EWOG MDS | |

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

Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen:
Tel: 0931-201-29931, Fax: 0931-201-6029931,
E-Mail: Diagnostik_KGGM@ukw.de

MATERIAL: 5-10 ml EDTA-Blut, Röhrchen bitte eindeutig beschriften, bruchsticher 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

> 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 nach GenDG vorliegt.

Einwilligung zur genetischen Untersuchung



Patientendaten (ggf. Aufkleber)	Bitte mit Proben zurücksenden an: Universitätsklinikum Würzburg Institut für Klinische Genetik und Genommedizin Biozentrum, Am Hubland 97074 Würzburg
Name, Vorname _____ Patienten-Nummer _____ _____ <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich Geb. _____ Straße _____ PLZ _____ Ort _____	Tel: 0931-201 29931 Fax: 0931-201 6029931 E-Mail: Diagnostik_KGGM@ukw.de

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten sowie vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen zusätzlich eine genetische Beratung.

Bitte lesen Sie diese Einwilligungserklärung sorgfältig durch und kreuzen Sie die zutreffenden Antworten an. Im Folgenden wird ein Nichtankreuzen wie „NEIN“ gewertet.

In Frage stehende Erkrankung / Störung / Diagnose:

.....

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde der Analyse auch an den zuweisenden bzw. folgende/n mitbehandelnde/n Ärztin/Arzt geschickt werden*: <small>(*Dies gilt nicht für die somatischen Befunde)</small>	Frau / Herr Dr.: _____ Straße: _____ PLZ und Ort: _____	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
--	---	---

Ich wünsche die Mitteilung von medizinisch relevanten Zufallsbefunden, auch wenn sie nicht im Zusammenhang mit der Untersuchungsfragestellung stehen oder im Rahmen von Forschungsprojekten erhoben wurden. Ein Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierung besteht nicht. Bei Minderjährigen erfolgt keine Mitteilung zu Erkrankungen, die erst im Erwachsenenalter auftreten.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
---	---

Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchungen vernichtet wird. Im Gegensatz zum GenDG wünsche ich, dass das von mir bzw. das von meinem Kind stammende Untersuchungsmaterial:

- | | |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> • Für spätere genetische Analysen, die für mich bzw. für mein Kind von medizinischer Bedeutung sind, aufgehoben wird. | <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein |
| <ul style="list-style-type: none"> • Nach Abschluss der Untersuchungen in pseudonymisierter Form im untersuchenden Labor aufbewahrt und zu Zwecken der Ergebniskontrolle, Qualitätssicherung sowie gegebenenfalls zur Entwicklung neuer diagnostischer Verfahren verwendet wird. | <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein |
| <ul style="list-style-type: none"> • Für die Untersuchung von weiteren Familienmitgliedern verwendet werden darf:
 - Für alle Familienmitglieder
 - Nur für folgende Familienmitglieder: _____ | <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein |
| <ul style="list-style-type: none"> • Für wissenschaftliche Zwecke aufbewahrt wird. Vor der konkreten Verwendung werde ich wegen einer spezifischen Einwilligung kontaktiert. | <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein |

Bitte beachten Sie: Auch wenn Sie der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterialien zu den genannten Zwecken zustimmen, besteht kein Anspruch auf dauerhafte Speicherung.

Ich bin einverstanden mit der Nutzung meiner Untersuchungsergebnisse bzw. der Untersuchungsergebnisse meines Kindes zum Zwecke nachfolgender Untersuchungen in meiner Familie.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
--	---

Ich bestätige, dass ich über Zweck, Ablauf, Aussagekraft sowie mögliche Risiken und Auswirkungen der genetischen Untersuchung sowie die vorgesehene Verwendung der genetischen Probe umfassend aufgeklärt wurde. Ich weiß, dass ich meine Einwilligungen jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise widerrufen kann, ohne dass mir Nachteile entstehen, dass ich ein Recht auf Nichtwissen habe und die Untersuchung vor Ergebnisübermittlung stoppen und die Vernichtung der Probe verlangen kann. Mir ist bewusst, dass die Speicherung meiner Daten nach den Grundsätzen für Behandlungsunterlagen erfolgt.

Mit meiner Unterschrift willige ich in die genetische Analyse sowie die dafür notwendige Blut- oder Gewebeentnahme ein. Mir wurde ausreichend Bedenkzeit vor der Einwilligung eingeräumt.

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

Ort, Datum _____ Unterschrift Ärztin/Arzt _____

Hinweis zum Datenschutz: Die Informationen des UKW nach Art. 13 und 14 DSGVO erhalten Sie unter www.ukw.de/recht/datenschutz, auf Anfrage auch in Papierform.