

Postadresse und Probenversand:

Heinrich-Düker-Weg 12
37073 Göttingen

Kontakt:

Molekulargenetik Tel.: 0551 / 39-9019 Fax: 0551 / 39-9303

E-Mail: silke.kaufuss@med.uni-goettingen.de

**Untersuchungsauftrag Molekulargenetik
- Hereditäre spastische Paraplegie (HSP) -**

| Patient |
|--|
| Krankenkasse: |
| Name: _____ |
| Vorname: _____ |
| Geb.-Dat.: _____ |
| Anschrift: _____ (Straße, Hausnummer) |
| _____ |
| (PLZ, Wohnort) |
| Geschlecht: <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich |
| Schwangerschaft: <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein |
| SSW / Letzte Regel am: _____ |
| <input type="checkbox"/> Ambulant (Überweisungsschein <u>Muster 10</u>) |
| <input type="checkbox"/> Stationär <input type="checkbox"/> Privat |
| Eine pränatale Diagnostik ist für einige der aufgeführten Erkrankungen möglich. Telefonische Terminvereinbarung bei Schwangerschaft und pränataler Diagnostik erforderlich! |

| Einsender |
|--|
| (Stempel) |
| Name Arzt: _____ (in Druckbuchstaben) |

| Untersuchungsmaterial |
|---|
| <input type="checkbox"/> EDTA-Blut (ca. 7,5 ml, EDTA-Monovette) Neugeborene / Kleinkinder (ca. 1 ml EDTA-Blut) |
| <input type="checkbox"/> DNA |
| <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ |
| Bitte achten Sie auf die sorgfältige Beschriftung der entnommenen Proben (Name, Geburtsdatum)! |
| Geeignetes Versandmaterial für den Versand der Proben mit der Post können Sie unter 0551 / 39-7591 anfordern. |

Indikation / Angaben zur Erkrankung / Angaben zur Familie / ggf. Stammbaum:

Insbesondere Angaben zu ähnlichen Erkrankungen, Fehl-/Totgeburten, geistige oder körperliche Behinderung, Stoffwechselkrankheiten

Vermuteter Erbgang: autosomal-dominant autosomal-rezessiv X-chromosomal unbestimmt

reine Form komplizierte Form unbestimmt Erste Symptome seit ca.: _____

auffällige Bildgebung, insbesondere MRT WS oder cMRT. Befund:

neurologischer Untersuchungsbefund:

Begleitsymptomatik:

Bitte fügen Sie Kopien der Ihnen vorliegenden Arztbriefe und / oder Befunde dem Untersuchungsauftrag mit bei.

Einwilligung des Patienten

- Eine vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung liegt dem Untersuchungsauftrag bei (auch als Kopie möglich; Vorlage verfügbar unter: www.humangenetik-umg.de).
- Eine vollständige und im Sinne des GenDG gültige Einwilligungserklärung liegt bei uns vor (überschüssiges Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichten? ja nein).

Hinweis: Ohne Einwilligungserklärung des Patienten darf mit der Untersuchung nicht begonnen werden!

(Datum)

(Name Arzt in Druckbuchstaben)

(Unterschrift Arzt)

Patientenname: _____ Geb.-Dat.: _____

Bitte die gewünschte Untersuchung ankreuzen

Ziel der Untersuchung Bitte fügen Sie Kopien der molekulargenetischen Befunde bei.

- Differentialdiagnostische Untersuchung
Familiäre Mutation bekannt ja ^[1] nein Mutation: _____
(Gen) (Position)
- Prädiktive Diagnostik (nach genetischer Beratung, GenDG, §7 I) Mutation: _____
(Gen) (Position)
- Testung auf Anlageträgerschaft ^[1]
(rezessive Erkrankungen) Mutation: _____
(Gen) (Position)
- Wurde in den letzten 12 Monaten eine Panel-Diagnostik nach EBM 11.4.3 GOP11513 durchgeführt? ja Wo? _____
 nein

| ID | Hereditäre spastische Paraplegie (HSP), autosomal-dominant |
|--------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> HAD-1 | Gen-Panel ^[2] der folgenden 14 krankheitsassoziierten Gene (24,6 kb): <i>ATL1</i> [*] (SPG3A), <i>BICD2</i> , <i>BSCL2</i> , <i>CPT1C</i> , <i>HSPD1</i> , <i>WASHC5</i> (SPG8), <i>KIF5A</i> , <i>NIPA1</i> , <i>REEP1</i> [*] (SPG31), <i>RTN2</i> , <i>SLC33A1</i> , <i>SPAST</i> [*] (SPG4), <i>VAMP1</i> , <i>ZFYVE27</i> [*] einschließlich MLPA |

| ID | Hereditäre spastische Paraplegie (HSP), autosomal-rezessiv und X-chromosomal |
|---------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> HAR-1 | Gen-Panel ^[2] der folgenden 6 krankheitsassoziierten Gene (autosomal-rez., 21,3 kb): <i>CYP7B1</i> (SPG5A), <i>FA2H</i> , <i>GJC2</i> , <i>SPG11</i> [*] , <i>SPG7</i> , <i>ZFYVE26</i> [*] einschließlich MLPA |
| <input type="checkbox"/> HXR-1 | Gen-Panel ^[2] der folgenden 4 krankheitsassoziierten Gene (X-chromosomal, 8,5 kb): <i>ABCD1</i> [*] , <i>L1CAM</i> [*] , <i>PLP1</i> [*] , <i>SLC16A2</i> |
| <input type="checkbox"/> HAXR-2 | Erweitertes Gen-Panel ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). [61] oder [63] Gene , [152,2] oder [165] kb: <i>ACP33</i> , <i>AFG3L2</i> , <i>ALDH18A1</i> , <i>ALS2</i> , <i>AMPD2</i> , <i>AP4B1</i> , <i>AP4E1</i> , <i>AP4M1</i> , <i>AP4S1</i> , <i>AP5Z1</i> , <i>ARL6IP1</i> , <i>ARSI</i> , <i>ATP13A2</i> , <i>B4GALNT1</i> , <i>CAPN1</i> , <i>C12orf65</i> , <i>C19orf12</i> , <i>CCT5</i> , <i>CYP2U1</i> , <i>DDHD1</i> , <i>DDHD2</i> , <i>DSTYK</i> , <i>ENTPD1</i> , <i>ERLIN1</i> , <i>ERLIN2</i> , <i>EXOSC3</i> , <i>FAM134B</i> , <i>FARS2</i> , <i>FLRT1</i> , <i>GAD1</i> , <i>GBA2</i> , <i>GPT2</i> , <i>GRID2</i> , <i>HACE1</i> , <i>IBA57</i> , <i>KIF1A</i> , <i>KIF1C</i> , <i>KLC2</i> , <i>KLC4</i> , <i>LYST</i> , <i>MAG</i> , <i>MARS2</i> , <i>NT5C2</i> , <i>PGAP1</i> , <i>RAB3GAP2</i> , <i>REEP2</i> , <i>SACS</i> [*] , <i>SETX</i> , <i>SOD1</i> , <i>SPG20</i> , <i>TECPR2</i> , <i>TFG</i> , <i>UCHL1</i> , <i>USP8</i> , <i>VPS37A</i> , <i>WDR48</i> , <i>ZFR</i> , <i>[CYP7B1</i> (SPG5A), <i>FA2H</i> , <i>GJC2</i> , <i>SPG11</i> [*] , <i>SPG7</i> , <i>ZFYVE26</i>] <u>oder</u> <i>[L1CAM</i> [*] , <i>ABCD1</i> [*] , <i>PLP1</i> [*] , <i>SLC16A2</i>] |
| <input type="checkbox"/> HAXR-3 | Gesamt-Diagnostik (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 67 Gene aus HAR-1 + HXR-1 + HAXR-2; 177,4 kb) |

| ID | Hereditäre spastische Paraplegie (HSP), unbestimmt |
|--------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> HSP-1 | Gen-Panel ^[2] der folgenden 8 krankheitsassoziierten Gene (23,5 kb): <i>ATL1</i> [*] (SPG3A), <i>CYP7B1</i> (SPG5A), <i>SPG11</i> [*] , <i>KIF1A</i> , <i>KIF5A</i> , <i>REEP1</i> (SPG31), <i>SPAST</i> [*] (SPG4), <i>SPG7</i> [*] einschließlich MLPA |
| <input type="checkbox"/> HSP-2 | Erweitertes Gen-Panel ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 76 Gene , 171,3 kb: <i>ABCD1</i> [*] , <i>ACP33</i> , <i>ADAR</i> , <i>AFG3L2</i> , <i>ALDH18A1</i> , <i>ALS2</i> , <i>AMPD2</i> , <i>AP4B1</i> , <i>AP4E1</i> , <i>AP4M1</i> , <i>AP4S1</i> , <i>AP5Z1</i> , <i>ARL6IP1</i> , <i>ARSI</i> , <i>B4GALNT1</i> , <i>BICD2</i> , <i>BSCL2</i> , <i>C12orf65</i> , <i>C19orf12</i> , <i>CCT5</i> , <i>CPT1C</i> , <i>CYP2U1</i> , <i>DDHD1</i> , <i>DDHD2</i> , <i>DNM2</i> , <i>ENTPD1</i> , <i>ERLIN1</i> , <i>ERLIN2</i> , <i>EXOSC3</i> , <i>FA2H</i> , <i>FAM134B</i> , <i>FARS2</i> , <i>FLRT1</i> , <i>FUS</i> , <i>GAD1</i> , <i>GBA2</i> , <i>GJC2</i> , <i>GRID2</i> , <i>IBA57</i> , <i>IFIH1</i> , <i>WASHC5</i> (SPG8), <i>KIF1C</i> , <i>KLC2</i> , <i>KLC4</i> , <i>L1CAM</i> [*] , <i>LYST</i> , <i>MAG</i> , <i>MARS2</i> , <i>NIPA1</i> , <i>NT5C2</i> , <i>PGAP1</i> , <i>PLP1</i> [*] , <i>PMCA4</i> , <i>PNPLA6</i> , <i>RAB3GAP2</i> , <i>REEP2</i> , <i>RNASEH2B</i> , <i>RTN2</i> , <i>SETX</i> , <i>SLC16A2</i> , <i>SLC33A1</i> , <i>SOD1</i> , <i>SOX10</i> [*] , <i>SPG20</i> , <i>TARDBP</i> , <i>TECPR2</i> , <i>TFG</i> , <i>TUBB4A</i> , <i>USP8</i> , <i>VAMP1</i> , <i>VCP</i> , <i>VPS37A</i> , <i>WDR48</i> , <i>ZFR</i> , <i>ZFYVE26</i> , <i>ZFYVE27</i> |
| <input type="checkbox"/> HSP-3 | Gesamt-Diagnostik (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 84 Gene aus HSP-1 + HSP-2; 194,8 kb) |

| ID | Spastische Ataxien |
|--------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> HSA-1 | Gen-Panel ^[2] der folgenden 7 krankheitsassoziierten Gene (25 kb): <i>AFG3L2</i> , <i>KIF1C</i> , <i>MARS2</i> , <i>SACS</i> [*] , <i>SOX10</i> [*] , <i>SPG7</i> , <i>VAMP1</i> [*] einschließlich MLPA |

| ID | ALS-ähnliche Hereditäre Spastische Paraplegie (HSP) |
|---------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> HALS-1 | Gen-Panel ^[2] der folgenden 5 krankheitsassoziierten Gene (22 kb): <i>ALS2</i> , <i>SETX</i> [*] , <i>SPG11</i> [*] , <i>SOD1</i> , <i>TARDBP</i> [*] einschließlich MLPA |

| Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) – nur MLPA der Gene, ohne Sequenzanalyse | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> | <i>ATL1</i> <input type="checkbox"/> <i>PLP1</i> <input type="checkbox"/> <i>REEP1</i> <input type="checkbox"/> <i>SPAST</i> <input type="checkbox"/> <i>SACS</i> <input type="checkbox"/> <i>SETX</i> <input type="checkbox"/> <i>SOX10</i> <input type="checkbox"/> <i>SPG7</i> <input type="checkbox"/> <i>SPG11</i> |

| Einzelgendiagnostik / individuelles Panel | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> | Bitte kontaktieren Sie uns, damit wir gemeinsam die von Ihnen gewünschte Einzelgendiagnostik bzw. das individuelle Panel besprechen können. Kontakt: PD Dr. rer. nat. Silke Kauffuß, Tel.: 0551 / 39-9019, E-Mail: silke.kauffuss@med.uni-goettingen.de Dr. med. Christiane Neuhofer, Tel.: 0551/ 39-7593, E-Mail: christiane.neuhofer@med.uni-goettingen.de |

^[1] Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung ^[2] entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11512 und 11513 ^[3] entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 1151

Patientenname: _____ Geb.-Dat.: _____

Übertragung der Vollmacht

Sehr geehrte Patientin,
sehr geehrter Patient,

Eine Diagnostik von mehr als 25 Kilobasen (kb) DNA-Sequenz _____ bzw. ausgewählter Leistungen aus Kapitel 11.4.2 des EBM ist erst nach Genehmigung durch die Krankenkasse möglich. Die 25-kb-Grenze wird ggf. schon bei Untersuchung nur eines einzelnen Gens bzw. der Untersuchung einiger weniger Gene erreicht bzw. überschritten. Ebenso kann es sein, dass bei einer Diagnostik von weniger als 25 kb DNA-Sequenz (sog. „kleines Panel“) keine ursächlichen Veränderungen identifiziert wurden, sodass eine Untersuchung weiterer DNA-Sequenzen notwendig wird (> 25 kb; sog. „großes Panel“). Diese weiterführende Analyse mit Hilfe eines „großen Panels“ ist jedoch seit dem 01.01.2017 laut EBM erst 4 Quartale (=12 Monate) nach der Diagnostik mit einem „kleinen Panel“ möglich und ebenfalls genehmigungspflichtig durch die Krankenkassen. Sofern Sie uns eine Vollmacht erteilen, übernehmen wir gerne die dafür erforderliche Antragstellung bei Ihrer zuständigen Krankenkasse.

Vollmacht

Ich beauftrage hiermit das Medizinische Versorgungszentrum der Universitätsmedizin Göttingen, Bereich Humangenetik zu einer weiterführenden molekulargenetischen Diagnostik im Rahmen der in der zugehörigen Patienteneinwilligung genannten Indikation, sofern die antragsfreie molekulargenetische Untersuchung (< 25 kb) nicht zu einer Klärung der Ursache der Erkrankung geführt hat.

Ich erteile hiermit verbindlich dem Medizinischen Versorgungszentrum der Universitätsmedizin Göttingen, Bereich Humangenetik die Vollmacht, in dieser Angelegenheit und zu diesem Zwecke eine Genehmigung zur Übernahme der notwendigen Kosten gemäß EBM mit Begründung der medizinischen Notwendigkeit bei meiner zuständigen Krankenkasse zu beantragen. Zu diesem Zwecke entbinde ich die Ärzte des Medizinischen Versorgungszentrums der Universitätsmedizin Göttingen, Bereich Humangenetik von der Schweigepflicht in o.g. Angelegenheit gegenüber meiner zuständigen Krankenkasse.

(Datum)

(Name Patient(in) bzw. Sorgebevollmächtigte(r) - in Druckbuchstaben)

(Unterschrift Patient(in) bzw. Sorgebevollmächtigte(r))