

Postadresse und Probenversand:

Heinrich-Düker-Weg 12
37073 Göttingen

Kontakt:

Molekulargenetik

Tel.: 0551 / 39-69019

Fax: 0551 / 39-69303

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

Untersuchungsauftrag Molekulargenetik
- Hereditäre Motorisch-Sensible Neuropathien (HMSN)-
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathien (CMT)-

Patient*in
Krankenkasse: _____
Name: _____
Vorname: _____
Geb.-Dat.: _____
Anschrift: _____ (Straße, Hausnummer)

(PLZ, Wohnort)
Geschlecht: <input type="checkbox"/> männlich (m) <input type="checkbox"/> weiblich (w) <input type="checkbox"/> divers (d) <input type="checkbox"/> unbestimmt (x)
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*in
(Stempel)
Name Ärztin/Arzt: _____ (in Druckbuchstaben)
Untersuchungsmaterial
Datum Probenentnahme: _____
<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 / 39-67591 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 sporadisch

Form: demyelinisierend axonal intermediär Erste Symptome seit ca.: _____

Zusätzliche Symptome:

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

Patient*inneneinwilligung

Eine vollständig ausgefüllt 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 darf mit der Untersuchung nicht begonnen werden!

(Datum)

(Name Ärztin/Arzt; in Druckbuchstaben)

(Unterschrift Ärztin/Arzt)

Patient*innenname: _____ Geb.-Dat.: _____

Bitte 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 nein Wo? _____

ID	HMSN/CMT , primär demyelinisierend - Stufendiagnostik	
<input type="checkbox"/> CMT1-1	MLPA für PMP22	
<input type="checkbox"/> CMT1-2	Gen-Panel ^[2] (13 Gene; 22,4 kb): <i>BSCL2, DNM2, EGR2, FIG4, GDAP1, GJB1*, IGHMBP2, LITAF, MFN2*, MPZ*, NEFL, PMP22*, SH3TC2</i> *einschließlich MLPA	
<input type="checkbox"/> CMT1-3	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 92 Gene ; 229,3 kb): <i>AARS, AIFM1, ARHGEF10, ATL1*, ATL3, ATP1A1, ATP7A, BSCL2, CCT5, COX6A1, DCTN1, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, FAM134B/RETREG1, FBLN5, FBXO38, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1*, GLA*, GNB4, HARS, HINT1, HK1, HOXD10, HSPB1*, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, IGHMBP2, IKBKAP/ELP1, INF2, JPH1, KARS, KIF1A, KIF1B, LITAF, LMNA*, LRSAM1, MARS, MED25, MFN2*, MME, MORC2, MPZ*, MTMR2, MYH14, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, PDK3, PLEKHG5, PMP22*, POLG, PRDM12, PRPS1, PRX, RAB7, REEP1*, SBF1, SBF2/MTMR13, SCN11A, SCN9A, SCO2, SETX*, SH3TC2, SLC12A6, SLC5A7, SOX10*, SPG11*, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TDP1, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, VCP, VPS13D, WNK1, YARS</i>	

ID	HMSN , primär axonal	
<input type="checkbox"/> CMT2-1	Gen-Panel ^[2] (9 Gene; 24,7 kb): <i>BSCL2, DYNC1H1, GDAP1, GJB1*, HSPB1*, MFN2*, NEFL, PMP22*, TRPV4</i> *einschließlich MLPA	<input type="checkbox"/> CMT2-2 Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 92 Gene ; 251,06 kb): siehe CMT1-3

ID	Distale Hereditäre Motorische Neuropathie (dHMN)	
<input type="checkbox"/> HMN-1	Gen-Panel ^[2] (11 Gene; 24,7 kb): <i>BSCL2, DCTN1, GARS, HINT1, HSPB1*, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, SETX*, SLC5A7, TRPV4</i>	<input type="checkbox"/> HMN-2 Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 92 Gene ; 251,06): siehe CMT1-3.

ID	Hereditäre Sensible und Autonome Neuropathien (HSAN)	
<input type="checkbox"/> HSAN-1	Gen-Panel ^[2] (10 Gene; 23,7 kb): <i>ATL1*, ATL3, DNMT1, FAM134B/RETREG1, NGF, NTRK1, RAB7, SPTLC1, SPTLC2, WNK1</i>	<input type="checkbox"/> HSAN-2 Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 92 Gene ; 251,06): siehe CMT1-3.

ID	Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckpareesen (HNPP)	
<input type="checkbox"/> HNPP-1	MLPA für PMP22	
<input type="checkbox"/> HNPP-2	PMP22-Sequenzierung ^[2]	

ID	Morbus Fabry	
<input type="checkbox"/> HMFA-1	Mutationsanalyse ^[2] des folgenden krankheitsassoziierten Gens (1,3 kb): <i>GLA*</i> *einschließlich MLPA	

ID	Amyloidose (erbliche Form)	
<input type="checkbox"/> HAMY-1	Mutationsanalyse ^[2] des folgenden krankheitsassoziierten Gens (0,4 kb): <i>TTR</i>	

Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) – nur MLPA der Gene, ohne Sequenzanalyse	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> PMP22 <input type="checkbox"/> GJB1 <input type="checkbox"/> GLA <input type="checkbox"/> MPZ <input type="checkbox"/> MFN2

ID	Einzelgendiagnostik / individuelles Panel	
<input type="checkbox"/>	Bitte kontaktieren Sie uns, damit wir gemeinsam die von Ihnen gewünschte Einzelgendiagnostik bzw. das individuelle Panel besprechen können. <u>Kontakt:</u> PD Dr. rer. nat. Silke Kaulfuß, Tel.: 0551 / 39-69019, E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de	

^[1] Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung

^[3] entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11514

^[2] entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11512 und 11513

An das
 Institut für Humangenetik und
 Medizinische Versorgungszentrum der UMG
 Bereich Humangenetik
 Universitätsmedizin Göttingen
 Heinrich-Düker-Weg 12
 37073 Göttingen
 Fax Nr.: 0551-39-69374

Einwilligung in eine genetische Untersuchung und die Verarbeitung personenbezogener Daten gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG), europäischer Verordnung 2016/679 (DSGVO) und Bundesdatenschutzgesetz (BDSG-neu)

Patient*in Name, Vorname: Geb.:	ggf. Sorgeberechtigte*r / gesetzliche*r Betreuer*in
---	---

Ich bin damit einverstanden, dass die Proben für genetische Untersuchungen bezogen auf folgende Indikation gewonnen und verwendet werden darf:

.....

(bitte Indikation einfügen)

Bitte entscheiden Sie, wie Ihre Probe und das Ergebnis verwendet werden dürfen		
(Bitte entsprechend ankreuzen <input type="checkbox"/>)		
Ich möchte über das Ergebnis der Untersuchung informiert werden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Bei genetischen Analysen (Exom-Sequenzierung, Array-CGH) können je nach Auswertungsstrategie der ermittelten Daten zufällig Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sog. zufällige Nebenbefunde). Die Kenntnis bestimmter Untersuchungsergebnisse kann für zukünftige Lebenssituationen Konsequenzen haben (z.B. beim Abschluss von Versicherungen, Verbeamtung, etc.). Ich möchte über zufällige Nebenbefunde, für die eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Familie bestehen könnte, informiert werden. Ein Anspruch auf Vollständigkeit des Nachweises von zufälligen Nebenbefunden oder eine zukünftige Aktualisierung von zufälligen Nebenbefunden ergibt sich aus meiner Zustimmung nicht (keine zielgerichtete Untersuchung von Veränderungen außerhalb des Untersuchungsauftrages). Zufällige Nebenbefunde für spät manifestierende Erkrankungen bei Kindern werden auch entgegen meiner Zustimmung grundsätzlich nicht mitgeteilt.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial einverstanden		
a) zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung,	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
b) für die spätere Durchführung neuer Diagnosemöglichkeiten,	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
c) zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin damit einverstanden, dass die ermittelten Daten ohne Hinweis auf die Person (anonym) veröffentlicht werden dürfen.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Verwandten genutzt werden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin damit einverstanden, dass einer der Untersucher bei Bedarf in Zukunft mit mir Kontakt aufnimmt.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden. Eine Verpflichtung hierzu ergibt sich für die Humangenetik Göttingen aus meiner Zustimmung nicht.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages an ein spezialisiertes Kooperationslabor einverstanden.	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>

Ich bin damit einverstanden, dass Dokumente, die von mir im Rahmen einer genetischen Untersuchung der Humangenetik Göttingen zweckgebunden überlassen wurden, von der Humangenetik Göttingen / UMG digitalisiert und diese Daten dann in ein Laborinformationssystem (LIS) übernommen werden. Die überlassenen Dokumente werden im Anschluss an die Digitalisierung durch die Humangenetik Göttingen sachgerecht vernichtet. Ich erhalte diese Dokumente nicht zurück.

Ich erkläre, dass ich über die Möglichkeiten und Grenzen der angeforderten Untersuchungen aufgeklärt worden bin. Eine angemessene genetische Beratung hat stattgefunden. Die möglichen Ergebnisse der genetischen Untersuchungen wurden in ihren denkbaren Konsequenzen ausführlich erörtert. Über die zweckgebundene Verarbeitung meiner personenbezogenen Daten wurde ich schriftlich informiert und willige hiermit schriftlich ein. Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Meine Daten werden streng geschützt vor jedem unbefugten Zugriff gespeichert. **Diese Einwilligung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen** (GenDG §8 Abs.2). **Ich hatte die notwendige Bedenkzeit. Ich kann jederzeit verlangen, dass mir Untersuchungsergebnisse nicht mitgeteilt werden** (Recht auf Nichtwissen) **und/oder dass Untersuchungsergebnisse, die bis zum Zeitpunkt des Widerrufs ermittelt wurden, vernichtet werden. Ein Nachteil entsteht mir daraus nicht.** Eine Kopie dieser Einwilligung habe ich erhalten.

Unterschrift Patient*in bzw. gesetzliche*r Vertreter*in _____ Ort, Datum Patient / ges. Vertr.	Unterschrift Ärztin/Arzt _____ Ort, Datum Ärztin/Arzt
---	--

Rechtsgrundlage: GenDG § 8 Abs. 1, DSGVO Art. 6 Satz 1, DSGVO Art. 7, BDSG-neu § 51.



Informationen zur Verarbeitung personenbezogener Daten

Sehr geehrte Patientin,
sehr geehrter Patient,

im Rahmen Ihrer Untersuchung werden wir zweckgebunden personenbezogene und genetische Daten von Ihnen verarbeiten.

In diesem Informationsblatt möchten wir Ihnen gerne die Art der Daten sowie ihre Verarbeitung und besonders Ihre Rechte diesbezüglich erläutern (Art. 13 DSGVO). Durch die Regelungen der europäischen **Verordnung 2016/679** (Datenschutzgrundverordnung, DSGVO) sowie der Datenschutzgesetze des Bundes (BDSG) und des Landes Niedersachsen (NDSG) in jeweils aktuellen Versionen ist es notwendig, dass Sie in die Verarbeitung dieser Daten einwilligen (Art. 9 DSGVO, Absatz 2 lit. a), da wir sonst die Untersuchung nicht durchführen können.

1. Welche Daten werden erhoben und zu welchem Zweck?

Im Rahmen der angestrebten Untersuchung benötigen wir folgende Daten von Ihnen:

- Name und Vorname,
- Geburtsdatum,
- Kontaktdaten (Adresse, Telefonnummer),
- Krankenversicherungsnummer,
- Name der Krankenkasse,
- Indikation.

Diese Daten benötigen wir für eine sichere und eindeutige Zuordnung der genetischen Daten, die im Rahmen der Untersuchung ermittelt werden, sowie für eine Abrechnung der von uns im Rahmen der Untersuchung erbrachten Leistungen und allgemeine administrative Aufgaben.

Im Rahmen der genetischen Untersuchung werden von uns folgende Daten erhoben:

- Genetische Daten,
- ggf. Bilddateien.

Die Verarbeitung aller Daten ist für die Erfüllung des Behandlungsvertrages zwischen Ihnen und Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt aufgrund gesetzlicher Vorgaben notwendig.

Neben den Daten, die wir direkt erheben, werden mitunter auch Daten verarbeitet, die von anderen Ärztinnen/Ärzten stammen, von denen Sie behandelt werden bzw. wurden (z.B. Arztbriefe, medizinische bzw. genetische Befundberichte, usw.).

2. Was bedeutet „Verarbeitung der Daten“?

Unter dem Begriff „Verarbeitung“ fallen alle Vorgänge zur Erhebung, Speicherung, Weitergabe und Löschung der Daten.

3. Wer hat Zugriff auf die Daten?

Auf die Daten kann ausschließlich Fachpersonal in eigener Verantwortung zugreifen, welches an den Untersuchungen beteiligt ist. Das Fachpersonal unterliegt entweder dem sog. Berufsgeheimnis oder einer vertraglichen Geheimhaltungspflicht.

Der vertrauliche Umgang mit Ihren Daten wird selbstverständlich gewährleistet!

4. Weitergabe der Daten

Im Rahmen der angestrebten Untersuchung müssen die erhobenen Daten mitunter weitergegeben werden. Dies betrifft z.B. die Abrechnung Ihrer Behandlung, den Befundbericht an die verantwortliche ärztliche Person sowie die Weiterleitung der Daten an ein spezialisiertes Kooperationslabor oder Dritte,

sofern dies im Rahmen der Untersuchung angemessen und notwendig ist und Sie in die Weitergabe der Daten eingewilligt haben.

5. Speicherung der Daten

Die von uns erhobenen Daten werden von uns entsprechend der gesetzlichen Forderungen bzw. der individuellen schriftlichen Patienteneinwilligung in unseren institutseigenen Systemen zugriffsgesichert gespeichert.

6. Ihre Rechte

Ihnen stehen Rechte zu, die Sie als im Einzelfall betroffene Person ausüben können (Betroffenenrechte):

- Recht auf Auskunft (Art. 15 DSGVO, § 34 BDSG)
Sie haben das Recht auf Auskunft über die Sie betreffenden gespeicherten personenbezogenen Daten.
- Recht auf Berichtigung (Art. 16 DSGVO)
Wenn Sie feststellen, dass die verarbeiteten Daten nicht korrekt oder unvollständig sind, können Sie die Berichtigung bzw. Vervollständigung der Daten verlangen.
- Recht auf Löschung (Art. 17 DSGVO, § 35 BDSG)
Sie haben das Recht, die Löschung der Daten zu verlangen, insbesondere wenn:
 - die Daten für die Zwecke, für die sie erhoben wurden, nicht mehr notwendig sind,
 - die Daten unrechtmäßig verarbeitet wurden,
 - die Einwilligung zur Verarbeitung der Daten widerrufen wurde.
- Recht auf Einschränkung der Verarbeitung (Art. 18 DSGVO, § 34 BDSG)
Sie haben das Recht, die Einschränkung der Verarbeitung der Daten zu verlangen. Dies bedeutet, dass die Daten nicht gelöscht, aber für eine weitere eingeschränkte Verarbeitung oder Nutzung entsprechend markiert werden.
- Recht auf Widerspruch (Art. 21 DSGVO, § 36 BDSG)
Sie haben das Recht, jederzeit gegen die Verarbeitung der Daten Widerspruch einzulegen.

7. Widerruf der Einwilligung (Art. 7, (3) DSGVO)

Sie haben das Recht, die Einwilligung in die Verarbeitung der Daten bei der verantwortlichen ärztlichen Person jederzeit und ohne Angaben von Gründen formlos schriftlich zu widerrufen, ohne dass Ihnen daraus ein Schaden entsteht. Die Rechtmäßigkeit der aufgrund der Einwilligung bis zum Widerruf erfolgten Verarbeitung wird durch den Widerruf nicht berührt.

8. Beschwerde bei Datenschutzverstößen (Art. 77 DSGVO)

Sie haben das Recht auf Beschwerde bei einer Aufsichtsbehörde, sofern die Verarbeitung der Daten nicht zulässig ist. Die Beschwerde bei der Aufsichtsbehörde kann formlos erfolgen.

Die Landesbeauftragte für den Datenschutz Niedersachsen
Prinzenstraße 5
30159 Hannover
Telefon: +49 (0511) 120 45 00
Telefax: +49 (0511) 120 45 99
Email: poststelle@ldf.niedersachsen.de

9. Datenschutzbeauftragter der Universitätsmedizin Göttingen (UMG)

Georg-August-Universität Göttingen
Stiftung öffentlichen Rechts
Universitätsmedizin
Datenschutz
Waldweg 35
37073 Göttingen
Telefon: +49 (0551) 39 62762
E-Mail: datenschutz@med.uni-goettingen.de

10. Rechtsgrundlage für die Verarbeitung der Daten

Rechtsgrundlage für die Verarbeitung der Daten ist die Einwilligung des/der von der Datenverarbeitung Betroffenen.