



**Humangenetik**

Dr. med. Imma Rost  
Dr. med. Konstanze Hörtnagel

**Laboratoriumsmedizin**

Dr. med. Hanns-Georg Klein  
Prof. Dr. med. Georg Hoffmann

**Transfusionsmedizin**

Dr. med. Kaimo Hirv  
Dr. med. H.-G. Klein (komm.)

**Pathologie**

Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak  
Prof. Dr. med. László Füzesi

**Mikrobiologie / Virologie**

Dr. med. Hartmut Campe  
Dr. med. Hanns-Georg Klein

**Ataxien**

Name, Vorname (Pat.): \_\_\_\_\_  
Geburtsdatum: \_\_\_\_\_ Geschlecht:  m  w  
Straße: \_\_\_\_\_  
PLZ, Wohnort: \_\_\_\_\_  
Telefon: \_\_\_\_\_

**Kostenträger (bitte unbedingt angeben)**

**GKV** (gesetzlich versichert)  
**Humangenetik:** Laborschein 10 mit Diagnose/ICD 10, gewünschte Untersuchung und unterschriebene Einwilligung gem. GenDG erforderlich.  
**Pathologie:** Überweisungsschein Muster 6, keine Einwilligung erforderlich.  
 ambulant  stationär\*, Rechnung an Klinik  stationär\*, Rechnung an Einsender  
 **PKV\*** (privat versichert)  ambulant  stationär  
 **Selbstzahler\***  Rechnung an Patient  Rechnung an Einsender<sup>§</sup>  
 \*Zur vorherigen Abklärung der Kostenübernahme durch den Kostenträger erstellen wir gerne eine Kosteninformation nach GOÄ (ggf. bitte ankreuzen), § in Ausnahmefällen

**Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht**

Vordiagnostik  Chromosomenanalyse  Array-CGH  Fragiles X  
Stufendiagnostik (Molekulargenetik)  Stufe I - Triplet-Repeat-Expansion  Stufe II - Basisdiagnostik  Stufe III - erweiterte Diagnostik

**Verantwortliche Ärztliche Person (GenDG)**

Stempel, Telefon- und Faxnummer, Unterschrift

**Untersuchungsmaterial (Art, Menge, ggf. Entnahmezeitpunkt)**

**Hinweis:** Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

**Weitere Befundempfänger (nur mit schriftlicher Einwilligung, siehe Rückseite)**

**Stufe I (Triplet-Repeat-Expansion)**  
mit Überweisungsschein Muster 10

Triplet-Repeat-Expansion

---

**Triplet-Repeat-Expansion**

SCA1 (ATXN1)  
 SCA2 (ATXN2)  
 SCA3 (ATXN3)  
 SCA5 (SPTBN2)  
 SCA17 (TBP)  
 Friedreich Ataxie (FXN)

**Stufe II (Basisdiagnostik)**  
mit Überweisungsschein Muster 10

Gen-Auswahl bis 25kb (siehe beigegefügte Genliste)

---

**Subpanels (klinisch abgrenzbar)**

Spastische Ataxie (6 Gene)  
(AFG3L2, GBA2, KIF1C, MARS2, MTPAP, SACS, SPG7, VAMP1)  
 Joubert-Syndrom (7 Gene)  
(AHI1, CC2D2A, CEP290, NPHP1, RPGRI1, TMEM216, TMEM67)  
 Leukoencephalopathie (5 Gene)  
(EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5)  
 Ataxie mit Okulomotorischer Apraxie (4 Gene)  
(APTX, PIK3RS, PNKP, SETX)  
 Episodische Ataxien (5 Gene)  
(CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SCN2A, SLC1A3)

**Stufe III (erweiterte Diagnostik)**  
Genehmigung gem. EBM-GOP 11514

Multi-Gen-Panel (>100 Gene)

Autosomal-dominante Ataxien (weitere 18 Gene)  
 Autosomal-rezessive Ataxien (weitere 12 Gene)  
 Syndromale Ataxien (weitere 24 Gene)

---

**Subpanels (klinisch abgrenzbar)**

Spastische Ataxie (weitere 2 Gene)  
 Joubert-Syndrom (weitere 18 Gene)

**für Antrag auf Genehmigung Epikrise beilegen!**

**Human Phenotype Ontology (HPO) - Checkliste (Pflichtangaben)**

**Hirnorganische Veränderungen**

- Aplasie/Hypoplasie des Kleinhirns  
 Zerebelläre Zysten  
 Hypomyelinisierung

- Periventrikuläre Veränderungen der weißen Substanz  
 Auffälligkeiten der Basalganglien

**Manifestationsalter**

- Neonatal (Geburt - 28 Tge)  
 Infantil (28 Tage - 12 Monate)  
 Juvenil (5-15 Jahre)  
 Kindheit (1 -5 Jahre)

- Junges Erwachsenenalter (16-40 Jahre)  
 Mittleres Erwachsenenalter (40-50 J.)  
 Spätes Erwachsenenalter (>60 Jahre)

**Neurologische Auffälligkeiten**

- Gangataxie  
 Episodische Ataxie  
 Epilepsie  
 Migräne  
 Schwindel  
 Pyramidenbahnzeichen

- Hyporeflexie  
 Hyperreflexie  
 Periphere Neuropathie  
 Dysarthrie  
 Chorea  
 Dystonie

- Dyskinesie  
 Athetose  
 Myoklonus  
 Myokymien  
 Rigidität  
 Spastik

- Faszikulationen  
 Atrophie der Zunge  
 Aktions-Tremor  
 Ruhe-Tremor  
 Kopf-Tremor  
 Narkolepsie

**Kognitive Beeinträchtigung**

- Demenz  
 Entwicklungsstörung / Intelligenzminderung

**Augenauffälligkeiten**

- Optikushypoplasie  
 Optikusatrophie  
 Retinopathie  
 Katarakt  
 Ptose

- Nystagmus  
 langsame sakkadische Augenbew.  
 Ophthalmoparese  
 Ophthalmoplegie

**Sonstige Auffälligkeiten**

- Hörstörung  
 Mikrozephalie  
 Kardiomyopathie

**Vererbung - Hinweise auf...**  autosomal-dominante  autosomal-rezessive  X-chromosomale  mitochondriale

Molekulär-, Neuro-, Stoffwechselfenetik  
Pharmakogenetik  
Nurgenetik  
Abstammungsanalyse  
Forensik  
Zytogenetik  
Pränatal/postnatal  
Reproduktionsgenetik  
PKD/PID  
Molekulare Onkologie  
Pathologie  
Immunogenetik  
Immundefekte  
Immunbiologie  
Klinische Chemie  
Molekulare Mikrobiologie  
Virologie



**Genetische Beratung**

Dr. med. Imma Rost (Ltg.) Prof. Dr. med. J.-U. Walther Dr. med. D. Wahl Dr. med. L. Peterson (Ä.i.WB)  
Dr. med. K. Hörtnagel Dr. (Univ. Verona) M. Cohen Dr. med. F. Maier (Ä.i.WB)

**Molekulargenetik**

Dr. rer. nat. Christoph Marschall  
Dr. rer. nat. Karin Mayer



**Klinische Angaben / Stammbaum** (bitte verwenden Sie die nebenstehenden Symbole)

**Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) - gilt nur für Untersuchungen zur Feststellung genetischer (erblicher) Eigenschaften**

Das GenDG fordert für genetische Untersuchungen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung** sowie vor prädiktiven (bei Gesunden) und vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine **genetische Beratung**. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) empfehlen, nachstehende Sachverhalte im Rahmen der Einwilligung zu klären. Bitte nehmen Sie Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen wollen.

**Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich**

- von meinem behandelnden Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung gemäß GenDG aufgeklärt wurde,
- ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu besprechen,
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (Blut, Gewebe, bei Pränataldiagnostik Chorionzotten bzw. Fruchtwasser) einverstanden bin,
- mit der Durchführung der **genetischen Untersuchung** zur Klärung der in Frage stehenden **Indikation/Diagnose/Verdacht**

\_\_\_\_\_ einverstanden bin,

- mit der Auswertung zusätzlicher Gene der gleichen Indikationsgruppe im Rahmen der Forschung einverstanden bin,
- mit der Aufbewahrung des verbleibenden **Probenmaterials** nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe,
- mein **Probenmaterial** und ggf. die DNA-Sequenzinformation anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle,
- keine Einwände gegen eine Veröffentlichung der Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Publikationen habe,
- der Aufbewahrung der **Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich vorgeschriebene Dauer von 10 Jahren hinaus zustimme, jedoch keinen Anspruch darauf erhebe,
- der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrags oder Teilen davon - falls erforderlich - an ein medizinisches Kooperationslabor zustimme,
- damit einverstanden bin, dass die Befunde der Untersuchung(en) auch an weitere, nachfolgend benannte Ärzte geschickt werden:

Dr(s). med. \_\_\_\_\_  
Name PLZ / Ort Straße

**Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass**

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann,
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- ich die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in vollem Umfang übernehme,
- ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (**Recht auf Nichtwissen**),
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden,
- bei **Duo/Trio/Quattro-Analysen** (große Panels, Exome, Genome) die Analyseergebnisse *nicht Betroffener* nur zur Validierung von Varianten des Indexpatienten dienen,
- in seltenen Fällen klinisch relevante **Zusatzbefunde** auftreten können, die nicht in Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, jedoch für mich und/oder meine Familienangehörigen eine Behandlungskonsequenz haben. Ich erhebe keinen Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden.

**Wichtig: Mitteilung von Zusatzbefunden mit therapeutischer oder prophylaktischer Relevanz, die zufällig oder im Rahmen der Forschung gefunden wurden**

- Ja, ich wünsche die Mitteilung von Zusatzbefunden  Nein, ich wünsche keine Mitteilung von Zusatzbefunden (keine Auswahl wird als "Nein" gewertet)

Ort, Datum \_\_\_\_\_  
Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person

**Gilt nur für gesetzlich Versicherte!**

**Genehmigungspflichtige(r) Zuschlag (GOP 11449) oder erweiterte Diagnostik >25 kb (GOP 11514) bei GKV**

Mutationsuche in **weiteren Genen** zu den Indikationen in Kapitel 11.4.2 (GOP 11449) oder in **mehr als 25 kb** in Kapitel 11.4.3 (GOP 11514) sind dzt. **nur nach genehmigter Kostenübernahme durch den gesetzlichen Krankenversicherer** möglich. Antragsteller(in) ist die/der Versicherte (Download des Formulars unter [ed.medizinische-genetik.de](http://ed.medizinische-genetik.de)). Eine erweiterte Diagnostik schließt die vorherige Durchführung der Basisdiagnostik nach GOP 11513 im gleichen Krankheitsfall (4 Quartale) aus.

bitte schicken Sie bei Ablehnung durch die Krankenkasse eine Kosteninformation (Selbstzahlerleistung) entsprechend der GOÄ an die/den Versicherte(n).

Bei Ablehnung: Widerspruch oder Beschränkung auf Basisdiagnostik

