

# Auftrag zur Sequenzierung eines Hörstörungen-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 Büdingen e.V.

## Klinische Verdachtsdiagnose (bitte Befundkopie beilegen):

## Informationen zur Eigen- und Familien-Anamnese:

## Informationen zum Hörstörungen-Panel:

Die Technik des „Next generation sequencing“ (NGS) erlaubt die parallele Analyse zahlreicher Gene in einem Untersuchungsansatz mittels sog. Panel-Diagnostik. Für unser **Hörstörungen-Panel** haben wir **39 Gene** zusammengefasst, die ursächlich für die häufigsten erblichen Formen von Hörstörungen sein können.

Für **Selbstzahler** erfolgt nach Vorlage einer schriftlichen Kostenübernahme-Erklärung immer die Analyse des kompletten Hörstörungen-Panels (inkl. STRC).

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 Hörstörungen-Panel in Subpanels mit einer klinisch orientierten Auswahl an Genen bis max. 25 kb unterteilt bzw. ein variables Angebot an Genen bereitgestellt, die je nach Größe in Absprache untersucht werden können.

**Bitte kreuzen Sie unten das gewünschte Subpanel bzw. das/die gewünschten Gen/e an.**

Die Analyse des gesamten Hörstörungen-Panels (über 25 kb hinaus) ist für GKV-Patienten **mit zusätzlicher Genehmigung** durch die gesetzliche Krankenkasse oder nach individueller Absprache möglich. Zudem besteht die Möglichkeit, die Untersuchung um weitere Gene zu erweitern. Gerne sind wir bei der Antragstellung für die Krankenkasse behilflich. Die Analyse des gesamten Hörstörungen-Panels erfolgt nur nach Vorlage einer schriftlichen Kostenübernahme-Erklärung.

Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen

Dr. Gerhard Meng, Tel: 0931-31-84064 (Kosteninformationen)  
Dr. Jörg Schröder, Tel: 0931-31-81455 (klinische und allgemeine Fragen)  
Dr. Barbara Vona, Tel: 0931-31-84244 (technische Fragen)  
Michaela Hofrichter, M.Sc., Tel: 0931-31-81573 (technische Fragen)  
Paulina L. Bahena C., Tel: 0931-31-83397 (klinische und technische Fragen)

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

## UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG (bitte ankreuzen)

> Bitte beachten Sie auch unser Auftragsformular für **Einzelgen-Analysen** (z.B. *GJB2*, *STRC*, *SLC26A4*, etc.) auf unserer Internetseite:  
<http://www.humgen.biozentrum.uni-wuerzburg.de/patientenversorgung/formulare/>

### nicht syndromale dominante Hörstörungen

*TECTA, MYO7A, TMC1, WFS1, MYO6, KCNQ4, ACTG1*

### nicht syndromale rezessive Hörstörungen

*SLC26A4, OTOF, MYO15A, TMPRSS3, POU3F4, USH1G, USH1C*  
(STRC im Vorfeld ausgeschlossen)

### nicht syndromale Mittelfrequenz-Hörstörungen

*CCDC50, CEACAM16, COL11A2, EYA4, TECTA, SLC44A4*

### auditorische Neuropathie

*AIFM1, ATP1A3, DFNB59, DIAPH3, OTOF*

### syndromale Hörstörungen

- Usher-Syndrom Typ 1 (*MYO7A, CDH23, PCDH15, USH1C*)
- Usher-Syndrom Typ 2 (*USH2A, DFNB31*)
- Pendred-Syndrom (*SLC26A4, FOXI1, KCNJ10*)
- Waardenburg-Syndrom  
(*MITF, PAX3, SNAI2, EDNRB, EDN3, SOX10, KIT, KITLG*)
- Branchio-oto-renal Syndrom (*EYA1, SIX5, SIX1*)

### variable Genzusammenstellung:

#### Dominante/rezessive Gene:

*TECTA* (6,5 kb)  *TMC1* (2,3 kb)  *MYO6* (3,9 kb)

#### Rezessive Gene

*OTOF* (6 kb)  *MYO15A* (10,6 kb)  *TMPRSS3* (1,4 kb)  
 *STRC* (5,3 kb)

#### Dominante Gene

*KCNQ4* (2,1 kb)  *MYH14* (6,1 kb)  *COCH* (1,7 kb)  
 *ACTG1* (1,1 kb)

#### X-chromosomales Gen

*POU3F4* (1,1 kb)

#### Syndromale/nicht-syndromale Gene

*MYO7A* (6,6 kb)  *SLC26A4* (2,3 kb)  *WFS1* (2,7 kb)  
 *CDH23* (10 kb)  *PCDH15* (5,9 kb)  *COL11A2* (5,2 kb)  
 *USH1G* (1,1 kb)  *USH1C* (2,7 kb)

#### Syndromale Gene

*CHD7* (9 kb)  *EYA1* (1,8 kb)  *COL4A5* (5,1 kb)  
 *FOXI1* (0,9 kb)  *MITF* (1,6 kb)  *PAX3* (1,5 kb)  
 *USH2A* (15,6 kb)  *GPR98* (18,9 kb)

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 zur Panel-Sequenzierung

**Patientendaten (ggf. Aufkleber):**

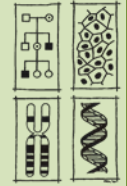
Name \_\_\_\_\_ Vorname \_\_\_\_\_  
 geb. \_\_\_\_\_  männlich  weiblich  
 Straße \_\_\_\_\_  
 PLZ \_\_\_\_\_ Ort \_\_\_\_\_

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 einer **erblich bedingten Hörstörung** 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.

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde der Analyse auch an meinen Hausarzt bzw. folgende/n mitbehandelnde/n Ärztin/Arzt geschickt werden:

Frau / Herrn Dr.: .....  
 Straße: .....  
 PLZ und Ort: .....

ja  
 nein

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 unkenntlich gemacht (Anonymisierung).

ja  
 nein

Nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial ist auch wichtig für die Erforschung von biologischen Mechanismen, die zur Entstehung von Krankheiten führen.

Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials bzw. des Untersuchungsmaterials meines Kindes zur möglichen Verwendung für Forschungszwecke. Ich bin mit einer Kontaktaufnahme vor einer solchen Verwendung des Untersuchungsmaterials einverstanden.

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. des 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