

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kostenträgerkennung	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum
Eintrag nur bei Weiterüberweisung! Betriebsstätten-Nr. des Erstveranlassers		
		Arzt-Nr. des Erstveranlassers
<input type="checkbox"/> Befund eilt, Übermittlung an <input type="checkbox"/> Telefon <input type="checkbox"/> Fax Nr. _____		

Diagnose/Verdachtsdiagnose

Befund/Medikation

Auftrag

Nicht zu verwenden bei Arbeitsunfällen, Berufskrankheiten und Schülereinfällen

## Überweisungsschein für in-vitro-diagnostische Auftragsleistungen

☐ Kurativ ☐ Präventiv ☐ bei belegärztl. Behandlung ☐ Unfall, Unfallfolgen

Auftragsnummer des Labors

Abnahmedatum

Abnahmezeit

SSW

Knappschafts-  
kennziffer

Quartal

Geschlecht

☐ Kontrolluntersuchung  
bekannte Infektion

☐ SER

eingeschränkter  
Leistungsanspruch  
gemäß § 16  
Abs. 3a SGB V

☐ Empfängnisregelung, Sterilisation,  
Schwangerschaftsabbruch

Vertragsarzstempel / Unterschrift überw. Arzt

Muster 10 (4.2024)

**MVZ diagnosticum Frankfurt**  
**Zentrum für Humangenetik**  
Prof. Dr. med. D. Steinberger  
Fachärztin für Humangenetik  
Altenhöferallee 3  
60438 Frankfurt am Main

☎ 069-5308437-0



**diagnosticum**  
Zentrum für Humangenetik

### Information und Einwilligungserklärung zur genetischen Diagnostik gemäß GenDG

Hiermit beauftrage ich das MVZ diagnosticum Frankfurt, Zentrum für Humangenetik, die auf diesem Formular gekennzeichneten Untersuchungen aus meinem Probenmaterial durchzuführen.

#### Mit meiner Unterschrift bestätige ich Folgendes:

Ich wurde von meinem behandelnden Arzt über Bedeutung und Tragweite der Diagnostik, insbesondere über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung aufgeklärt. Zweck dieser DNA-Analyse ist die Suche nach Veränderungen, die im Zusammenhang mit Erkrankungen und/oder genetischen Dispositionen stehen.

Mit dem Ergebnis einer solchen Untersuchung kann:

- festgestellt werden, ob eine oder keine bestimmte genetische Disposition bei mir vorliegt oder ob ein Risiko für die Entwicklung einer genetischen Erkrankung besteht.
- ausgesagt werden, ob andere Familienmitglieder Träger der genetischen Disposition sind oder ein Risiko für die Entwicklung dieser Erkrankung haben.
- in manchen Fällen keine eindeutige Antwort hinsichtlich einer Diagnose oder einer genetischen Disposition gegeben werden.

Die Ergebnisse von bestimmten genetischen Untersuchungen können auf einen Vaterschaftsausschluss oder auf andere bisher unbekannte Familienbeziehungen hinweisen.

Alle Untersuchungsergebnisse werden vertraulich behandelt und unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Es ist allein meine Entscheidung, andere Familienmitglieder über genetische Risiken zu informieren.

In Ausnahmefällen wird die Untersuchung in Kooperation mit einem externen Labor durchgeführt.

Über die Möglichkeit einer genetischen Beratung bin ich aufgeklärt worden oder eine solche hat bereits stattgefunden oder ich bin nicht daran interessiert. Ich hatte vor Erteilung meiner Einwilligung ausreichend Bedenkzeit.

Ich habe das Recht, meine Einwilligung jederzeit zu widerrufen.

Datum

#### Folgenden Punkten stimme ich zu (nicht Zutreffendes bitte streichen):

Die Untersuchungsergebnisse dürfen länger als die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren aufbewahrt werden (z.B. für Familienuntersuchungen).

Der möglichen Verwendung von anonymisiertem Untersuchungsmaterial für wissenschaftliche Zwecke stimme ich zu.

Das American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) empfiehlt, zusätzlich zur Beantwortung der Fragestellung bei Anforderung einer genetischen Diagnostik, auch Befunde für eine Auswahl bestimmter Gene zu übermitteln. Es handelt sich hierbei um Veränderung von Genen, bei deren Kenntnis damit verbundene Erkrankungen besser und früher behandelt werden können. Hierdurch ergibt sich ein besonderer Nutzen für die untersuchte Person. Ich möchte über solche Zusatzbefunde informiert werden. Meine Untersuchungsergebnisse werden an die im Auftrag angegebenen Ärzte übermittelt.

Falls ich wünsche, dass Ergebnisse meiner genetischen Untersuchung in meine elektronische Patientenakte (ePA) eingestellt werden, kann ich meine Zustimmung hierfür schriftlich oder mündlich anzeigen.

- die Einwilligung gilt bis auf Widerruf für alle Dokumente, die Ergebnisse der genannten genetischen Untersuchung(en) beinhalten
- ich kann die Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile mündlich oder schriftlich widerrufen. Im Falle eines Widerrufs stellt die Arztpraxis künftig keine Dokumente, die Ergebnisse der oben genannten genetischen Untersuchung(en) enthalten, in die ePA ein.



Name/Vorname: beratender Arzt (Druckschrift)

Unterschrift



Name/Vorname: Patient/ gestzL.Vertreter/ Erziehungsberechtigter

Unterschrift

### Kostenübernahmeerklärung für Mitglieder einer privaten Krankenversicherung (PKV)/Selbstzahler

Als Selbstzahler/ Mitglied einer privaten Krankenversicherung (PKV) beauftrage ich oben genannte ärztliche Leistungen.

PKV-Versicherte: Mir ist bekannt, dass meine Krankenversicherung nicht verpflichtet ist, die Kosten zu übernehmen.

Für die Rechnung bin ich in voller Höhe zahlungspflichtig. Ich bin damit einverstanden, dass eine Abrechnung nach Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) erfolgt.



Datum

Name/Vorname: Patient/ gestzL.Vertreter/ Erziehungsberechtigter

Unterschrift



# Genetische Diagnostik

## Erkrankungen des Glukose-Metabolismus

### Allgemeine Angaben

#### Probenmaterial

- ☐ EDTA-Blut
- ☐ Heparin-Blut
- ☐ DNA

#### Geschlecht des Probanden/ Patienten

- ☐ weiblich
- ☐ männlich
- ☐ divers

#### Kostenträger

- ☐ gesetzliche Krankenversicherung (GKV)
- ☐ privat (PKV)/ Selbstzahler, Kostenübernahmeerklärung erforderlich
- ☐ stationär, Rechnung an Einsender

### Diagnostik

#### Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY)

- ☐ MODY-Panel: Analyse der Gene  
ABCC8 APPL1 BLK CEL GCK HNF1A HNF1B HNF4A  
INS KCNJ11 KLF11 NEUROD1 PAX4 PDX1

#### Hyperinsulinismus, kongenital

- ☐ KHI-Panel: Analyse der Gene  
ABCC8 GCK HADH HNF4A INSR KCNJ11 UCP2

#### Re-Evaluation

- ☐ Re-Evaluation bereits vorhandener Genotypisierungsdaten und/ oder Befunde

- ☐ West-/ Nordeuropa
- ☐ Südeuropa
- ☐ Zentral-/ Osteuropa
- ☐ Afrika
- ☐ Lateinamerika/ Karibik
- ☐ Asien
- ☐ Naher Osten/ Mittlerer Osten
- ☐ wenn möglich, genauere Beschreibung

#### Mitochondrialer Diabetes mellitus

- ☐ A3423G Mutation

### Klinische Daten und Befunde

Für möglichst umfassende Interpretation und Bewertung des Genotyps bitten wir um Angaben zum Phänotyp:

- Proband /in von DM betroffen: ☐ ja ☐ nein
- HbA1c >5,5 aber <8,0 ☐ ja ☐ nein
- Glukose-Anstieg im OGT >5,0 mmol/l ☐ ja ☐ nein
- urogenitale Fehlbildungen ☐ ja ☐ nein
- bestehende Insulintherapie ☐ ja ☐ nein
- C-Peptid nachweisbar ☐ ja ☐ nein

Erkrankungsalter: \_\_\_\_\_

weitere Symptome: \_\_\_\_\_

Familienangehörige an DM erkrankt: ☐ ja ☐ nein  
wenn ja, welche/r ist/sind betroffen: \_\_\_\_\_

wenn ja, wurden andere Familienmitglieder molekulargenetisch untersucht? ☐ ja ☐ nein  
Vorbefunde vorhanden: ☐ ja ☐ nein  
(wenn möglich, Befunde beilegen)  
Ergebnis Vorbefunde (falls Befunde nicht beizufügen sind)

### Indikatoren für molekulargenetische Diagnostik

#### Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY) ICD-10: E11.9

- keine für T1DM-spezifische Autoimmun-Antikörper nachweisbar
- keine Assoziation zu HLA-DR3 / DR4
- keine Ketoazidose bei Nichtbehandlung
- C-Peptid nachweisbar
- längere Intervalle ohne Insulinbedarf
- Erstauftreten in früher Jugend oder jungem Erwachsenenalter (< 25 Jahre)

- meist keine Adipositas
- milde Hyperglykämie
- Erstauftreten während Schwangerschaft (Gestationsdiabetes mellitus, GDM)
- keine Insulinresistenz, sondern Insulinsegregationsproblem
- autosomal-dominante Vererbung

#### Hyperinsulinismus, kongenital ICD-10: E16.1

- Glukosebedarf > 8-10 mg/kg/min
- Glukagontest (100 µg/kg s.c. oder i.m., max. 1 mg), führt zu Blutzuckeranstieg > 30% des Ausgangswertes in 10-30 min.
- Insulin > 3 mU/l während Hypoglykämie mit Blutzuckerspiegel < 35 mg/dl (2,0 mmol/l)
- Ammoniak erhöht

#### Mitochondrialer Diabetes mellitus ICD-10: E13.8

- Hyperglykämie
- neurologische Manifestationen: z.B. Hörverlust, Sehstörungen, Myopathien
- maternale Vererbung

### Allgemeine und präanalytische Hinweise

Die genetische Diagnostik belastet nicht das Laborbudget des überweisenden Arztes. Siehe auch:

[https://genetik.diagnosticum.eu/images/downloads/INFOS/2016\\_10\\_26\\_Praxisinformation\\_Genetische\\_Laboruntersuchungen\\_Veranlasser.pdf](https://genetik.diagnosticum.eu/images/downloads/INFOS/2016_10_26_Praxisinformation_Genetische_Laboruntersuchungen_Veranlasser.pdf)

ICD10 Nummer /Diagnose  
Verdachtsdiagnose

Auftrag

Vertragsarztstempel  
und Unterschrift

#### Probenmaterial

EDTA-Blut  
(Molekulargenetik)

#### Menge / Lagerung

3 ml/ Raumtemperatur

#### Analysedauer

in Abhängigkeit des Analyseumfangs

2- 8 Wochen

Probenversand: normaler Postweg

Versandmaterial erhalten Sie  
unter der Telefonnummer 069 - 530 84 370  
oder unter der [info@genetik.diagnosticum.eu](mailto:info@genetik.diagnosticum.eu)