

## Auftrag zur genetischen UGT1A1-Diagnostik

Arzneimitteltoxizität bei Patienten mit verringerter UGT1A1-Aktivität\*

Gezielte Analytik der folgenden *UGT1A1*-Varianten (OMIMG 191740)

Variante	HGVS-Name	dbSNP
UGT1A1*28	NM_000463.2:c.-41_-40dupTA, Chr2(GRCh38):g.233760233-233760234	rs3064744
UGT1A1*6	NM_000463.2:c.211G>A, p.(Gly71Arg), Chr2(GRCh38):g.233760498G>A	rs4148323

**Angaben zur Probe:** Probenentnahme am: \_\_\_\_\_

EDTA-Blut  DNA

ungekühlter Versand am Entnahmetag. Min. 2 ml EDTA-Blut (ggf. Rücksprache)

**Angaben zum Patienten:**

weiblich  männlich

Genetische Vorbefunde (Patient):

ja  nein

**Angaben zum Einsender:**

Arztname, ggf. Station (Druckschrift)

Telefon

Fax

**Angaben zum Kostenträger**

- ASV  privat, ambulant  Rechnung an Einsender / Klinik  
 interne Leistungsverrechnung (UKA)  privat, stationär  andere, bitte ausführen, ggf. Rücksprache:  
 gesetzlich versichert, ambulant  Kostenvoranschlag gewünscht

Labor-Überweisung (Muster 10) beilegen: Niedergelassene Hausärzte, Kinderärzte, Gynäkologen, Humangenetiker, Internisten, Neurologen: niedergelassen & ermächtigt)

**Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz**

**Nach Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) bin ich mit den genetischen Untersuchungen entsprechend der beiliegenden Anforderung bzw. zur Klärung der o.g. klinischen Fragestellung einverstanden.**

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung mein Einverständnis mit der geplanten genetischen Analyse und der dafür erforderlichen Blut- bzw. Gewebeentnahme.

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet und ausgewertet werden und ggf. in anonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden. (Nähere Informationen zum Datenschutz/EU-DSGVO unter [www.humangenetik.ukaachen.de](http://www.humangenetik.ukaachen.de))

Ich stimme zu, dass der Befund ggf. bzgl. seiner klinischen Relevanz mit entsprechenden FachkollegInnen diskutiert wird. Nach Vorgaben des GenDG muss das Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Analyse vernichtet werden. Es ist aber sinnvoll, verbleibendes Untersuchungsmaterial für verschiedene Zwecke aufzubewahren. Hiermit überlasse ich dem Labor, welches die Analyse durchgeführt hat, nicht mehr benötigtes Untersuchungsmaterial für Qualitätssicherungen, zum Zwecke der Lehre oder für wissenschaftliche Fragestellungen. Das GenDG sieht vor, dass die Ergebnisse der Untersuchungen nach 10 Jahren vernichtet werden sollen. Das hat zur Folge, dass wichtige Informationen über den 10-Jahres-Zeitraum hinaus nicht mehr zur Verfügung stehen. Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form auch über den Zeitraum von 10 Jahren gespeichert und ggf. in verschlüsselter Form (sog. pseudonymisierter) für wissenschaftliche Zwecke genutzt werden. (*Nichtzutreffendes bitte streichen*)

Ich bin damit einverstanden, dass zusätzlich erhobene Befunde, die mit der Fragestellung nicht in Verbindung stehen, in der Regel nur dann mitgeteilt werden, wenn sich hieraus unmittelbare Konsequenzen für die medizinische Betreuung der untersuchten Personen ergeben. Gegebenenfalls bestätigt die laut GenDG verantwortliche ärztliche Person mit ihrer Unterschrift, dass ihr die Einverständniserklärung vorliegt.

Für die Interpretation genetischer Daten ist es häufig notwendig, sich mit weiteren klinisch-tätigen Ärzten/-innen auszutauschen. Ich bin damit einverstanden, dass ein fachlicher Austausch mit meinen behandelnden Ärzten/-innen bzw. die Diskussion in interdisziplinären Fallkonferenzen / Boards stattfinden darf.

Ich stimme ausdrücklich zu, dass die bei mir erhobenen genetischen Befunde im zentralen Patientenmanagement-System (Medico) des Universitätsklinikums hinterlegt und für medizinisches Personal aller Fachrichtungen zugänglich gemacht werden dürfen.

**Mir ist bekannt, dass ich die gemachten Einwilligungen bis zur Befundversendung jederzeit ohne Angabe von Gründen oder persönliche Nachteile schriftlich widerrufen kann. Eine Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz hat stattgefunden.**

Datum

Unterschrift des Patienten / gesetzl. Vertreters

Unterschrift Arzt (leserlich)