



Name, Vorname, Adresse des Patienten

geb. am

Geschlecht: männl./ weibl.

Kassen-Nr. Versicherten-Nr. Status

Betriebsstätten-Nr. Arzt-Nr. Datum

Kostenträger

| | | | |
|--|--|---|---|
| Privatpatient | Gesetzlich versicherter Patient | Patient stationär am UKE | <input type="checkbox"/> Modellvorhaben (§64e) |
| Rechnung an: <input type="checkbox"/> Patienten <input type="checkbox"/> Einsender | (Genetische Untersuchungen fallen grundsätzlich nicht unter das Laborbudget) <input type="checkbox"/> Überweisungsschein 10 liegt bei <input type="checkbox"/> stationär, Abrechnung über Klinik | <input type="checkbox"/> Interne Abrechnung | <input type="checkbox"/> Selektivvertrag (NAMSE) |

Auftrag zur genetischen Diagnostik und Einwilligungserklärung (Formular für Zusender)

| | | |
|--|--|--|
| Material <input type="checkbox"/> EDTA-Blut <input type="checkbox"/> DNA aus: <input type="checkbox"/> Heparin-Blut <input type="checkbox"/> Mundschleimhautabstrich <input type="checkbox"/> Fibroblasten <input type="checkbox"/> sonstiges: | Angaben zum Patienten (Klin. Diagnose/Symptome/Befunde) Familienanamnese Gibt es genetische Voruntersuchungen des Patienten / in der Familie? Welche? (bitte Befunde beifügen!) | Einsendende Klinik/Arzt (Stempel und Telefon-Nr.) |
| Probeentnahme am: durch: | | |

BITTE ANKREUZEN (alle hier aufgeführten Untersuchungen werden in unserem Labor durchgeführt)

| | | |
|---|--|---|
| Zytogenetik (Chromosomenanalyse) und molekulare Zytogenetik (5 ml Heparin -Blut, bei Neugeborenen 2 ml, ungekühlter Versand am Entnahmetag) <input type="checkbox"/> Down-Syndrom <input type="checkbox"/> Habituelle Aborte <input type="checkbox"/> Klinefelter-Syndrom <input type="checkbox"/> Turner-Syndrom <input type="checkbox"/> unklares Dysmorphie-Syndrom <input type="checkbox"/> FISH (spezifisch oder zur weiteren Abklärung einer Auffälligkeit in der Chromosomen-/Array-Analyse) <input type="checkbox"/> gesamtenomische Array-Analyse (nach EBM ist vorher eine Chromosomenanalyse notwendig, bitte Chromosomenbefund beifügen oder Heparinblut mitschicken) <input type="checkbox"/> sonstiges: | Imprinting-Erkrankungen / Molekulargenetik (5-10 ml EDTA -Blut für alle DNA-Analysen, bei Neugeborenen und Kleinkindern mind. 1 ml, ungekühlter Versand am Entnahmetag ; ggf. nichtzutreffendes streichen) <input type="checkbox"/> Angelman-Syndrom (AS; ggfs. <input type="checkbox"/> Panel-Seq. <i>UBE3A</i> und weitere Gene) <input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS; inkl. <i>CDKN1C</i> -Seq.) <input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom (PWS) <input type="checkbox"/> Schaaf-Yang-Syndrom (SHFYNG; inkl. Nachweis parentaler Herkunft) <input type="checkbox"/> Silver-Russell-Syndrom (SRS) <input type="checkbox"/> Temple-Syndrom (TS14) <input type="checkbox"/> Kagami-Ogata-Syndrom (KOS14) <input type="checkbox"/> Kleinwuchs/Léri-Weill-Syndrom (MLPA <i>SHOX</i>) <input type="checkbox"/> Stufendiagnostik Kleinwuchs (<i>SHOX</i> MLPA, SRS, TS14, ggf. PWS, Kleinwuchs-Panel-Sequenzierung) | * nur mit vollständig ausgefüllter Seite 2 <input type="checkbox"/> Panel-Sequenzierung * <input type="checkbox"/> Exom-Sequenzierung * <input type="checkbox"/> Genom-Sequenzierung * (nur Modellvorhaben) Die Untersuchung ist: <input type="checkbox"/> diagnostisch <input type="checkbox"/> prädiktiv <input type="checkbox"/> vorgeburtlich |
|---|--|---|

Einwilligung zur Durchführung einer genetischen Untersuchung nach Gendiagnostikgesetz

Ich bin nach ausreichender Aufklärung und angemessener Bedenkzeit damit einverstanden, dass bei

- mir selbst meinem Kind der von mir betreuten Person

Name: _____ Vorname: _____ geb.: _____

im Hinblick auf _____

genetische Untersuchungen an Blut- bzw. Gewebeproben durchgeführt werden.

Ich bin damit einverstanden, dass meine personenbezogenen Daten und die in den Analysen erhobenen Daten unter Beachtung der ärztlichen Schweigepflicht und den Regeln der Datenschutzgrundverordnung (DSGVO - siehe Informationsblatt) gespeichert und verarbeitet werden.

Im Regelfall sollte eine Probe nach Gendiagnostikgesetz nach Durchführung der oben angeforderten genetischen Diagnostik vernichtet werden. Um zum Beispiel eine erneute Blutentnahme für spätere diagnostische Untersuchungen zu vermeiden, ist es sinnvoll, diese Proben aufzubewahren. Weiterhin sollen die Ergebnisse genetischer Untersuchungen im Regelfall 10 Jahre nach Abschluss der Untersuchungen vernichtet werden. Diese Ergebnisse können jedoch von größter Bedeutung für die untersuchte Person bzw. deren Angehörige sein.

Ich willige ein.

- dass **überschüssiges Probenmaterial** für spätere diagnostische Zwecke, interne Qualitätskontrollen und/oder in pseudo-/ anonymisierter Form für wissenschaftliche Fragestellungen **aufbewahrt und verwendet** werden darf. Ein Anspruch auf Lagerung besteht nicht. **nein**
- dass die **Ergebnisse** über den Zeitraum von 10 Jahren hinaus **aufbewahrt** werden dürfen. Ein Anspruch auf Aufbewahrung über 10 Jahre hinaus besteht nicht. **nein**
- dass **erhobene Daten/Ergebnisse in verschlüsselter (pseudoanonymisierter) Form für wissenschaftliche Zwecke** (z.B. Datenbanken) **genutzt** und **anonymisiert** in Fachzeitschriften **veröffentlicht** werden. **nein**
- dass ggfs. entsprechende **Untersuchungsaufträge (Probe und erforderliche Daten) an kooperierende/spezialisierte Einrichtungen weitergeleitet** werden dürfen. **nein**

Ich habe verstanden, dass bei manchen Untersuchungsmethoden **Zusatzbefunde** erhoben werden können, die mit der eigentlichen Fragestellung nicht im Zusammenhang stehen aber nach aktuellem Kenntnisstand (und in Anlehnung an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics, ACMG) für mich oder meine Angehörigen medizinisch relevant sind und sich daraus unmittelbare Konsequenzen für die medizinische Betreuung ergeben. Ich habe verstanden, dass auch Zusatzbefunde den technischen Limitierungen der jeweiligen Methode unterliegen und dass das Fehlen von Zusatzbefunden keinen Ausschluss entsprechender Risiken bedeutet.

Ich willige ein, dass mir Zusatzbefunde mitgeteilt werden. (Nicht ankreuzen wird als nein gewertet.) **ja** **nein**

Ich hatte während des Aufklärungsgesprächs ausreichend Gelegenheit, offene Fragen mit dem beratenden Arzt zu besprechen.

Mir ist bekannt, dass ich die erteilten Einwilligungen jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile schriftlich widerrufen kann.

Ort, Datum Unterschrift des Patienten/Vertreters Name, Vorname in Druckbuchstaben (falls abweichend v. Pat.)

Eine Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz hat stattgefunden u. ich beauftrage Sie mit der Durchführung der o.g. Untersuchungen.

Ort, Datum Unterschrift des Arztes Name der verantwortlichen ärztlichen Person (in Druckbuchstaben bzw. Stempel)

Im Falle einer NGS-Diagnostik sind klinische Angaben zwingend notwendig zur Beurteilung der Varianten.

Patientendaten

Name _____

Vorname _____

Geburtsdatum _____

Panelsequenzierung

Angelman-Syndrom und Differentialdiagnosen inkl. *UBE3A*

Prader-Willi-Syndrom und Differentialdiagnosen inkl. *MAGEL2*

Kleinwuchs

Cohesinopathien (u.a. Cornelia de Lange-Syndrom)

Klinisches Exom (nur bekannte, krankheitsassoziierte Gene)

Intelligenzminderung

* Analyse sollte mit Elternproben durchgeführt werden

Exomsequenzierung

Analyse sollte mit Elternproben durchgeführt werden.

Exomsequenzierung

Zusätzlich benötigte Unterlagen finden Sie hier:
www.ezse.de oder <https://www.uk-essen.de/humangenetik/>
 Bei Fragen wenden Sie sich an: ezse@uk-essen.de

Bei betroffenen Geschwistern oder Elternteilen können gesonderte Untersuchungen durchgeführt werden.

Genomsequenzierung

Analyse muss mit Elternproben durchgeführt werden.

Genomsequenzierung

Zusätzlich benötigte Unterlagen finden Sie hier:
www.ezse.de oder <https://www.uk-essen.de/humangenetik/>
 Bei Fragen wenden Sie sich an: ezse@uk-essen.de

Bei betroffenen Geschwistern oder Elternteilen können gesonderte Untersuchungen durchgeführt werden.

Familienanamnese

Sind weitere Familienmitglieder betroffen?

nein

ja – wer ist betroffen?

Mutter Vater Bruder, wie viele? _____

Schwester, wie viele? _____

weitere betroffene Familienmitglieder

(Verwandtschaftsgrad zum Index): _____

Bei mehreren betroffenen Geschwistern, sind alle männlich?

ja nein

Gibt es gesunde Geschwister?

nein ja wenn ja, wie viele Brüder? _____
 wie viele Schwestern? _____

Ethnische Herkunft _____

Sind die Eltern des/der Betroffenen konsanguin?

nein ja unbekannt

Wenn ja, welchen Grades:/weitere Angaben: _____

sonstiges: _____

Stammbaum (gegebenenfalls)

Beispiel

Klinische Angaben (notwendig!) - Vorbefunde, Briefe, Röntgenaufnahmen, MRT-Berichte, Fotos (wenn gewünscht) u.ä. bitte beifügen.

| | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Mikrozephalie - _____ SD | <input type="checkbox"/> primär (bereits zur Geburt bestehend) | <input type="checkbox"/> relative Makrozephalie |
| <input type="checkbox"/> Makrozephalie + _____ SD | <input type="checkbox"/> primär (bereits zur Geburt best.) | <input type="checkbox"/> intrauterin <input type="checkbox"/> _____ |
| <input type="checkbox"/> Kleinwuchs - _____ SD | <input type="checkbox"/> proportioniert <input type="checkbox"/> disproportioniert | <input type="checkbox"/> intrauterin <input type="checkbox"/> _____ |
| <input type="checkbox"/> Großwuchs + _____ SD | <input type="checkbox"/> proportioniert <input type="checkbox"/> disproportioniert | <input type="checkbox"/> Beine (größere Seite: <input type="checkbox"/> rechts / <input type="checkbox"/> links) |
| <input type="checkbox"/> Körperasymmetrie | <input type="checkbox"/> Gesicht <input type="checkbox"/> Arme | <input type="checkbox"/> mit Sondenernährung <input type="checkbox"/> ohne Sondenernährung |
| <input type="checkbox"/> Adipositas BMI: _____ | | <input type="checkbox"/> freies Laufen mit _____ <input type="checkbox"/> stark verzögert |
| <input type="checkbox"/> muskuläre Hypotonie | <input type="checkbox"/> Trinkschwäche | <input type="checkbox"/> erste Worte mit _____ <input type="checkbox"/> keine aktive Sprache |
| <input type="checkbox"/> motorische Entwicklung | <input type="checkbox"/> normal <input type="checkbox"/> verzögert | <input type="checkbox"/> schwer <input type="checkbox"/> IQ Testung: _____ |
| <input type="checkbox"/> Sprachentwicklung | <input type="checkbox"/> normal <input type="checkbox"/> verzögert | <input type="checkbox"/> aggressiv/autoaggressiv <input type="checkbox"/> Schlafprobleme |
| <input type="checkbox"/> Intelligenzminderung | <input type="checkbox"/> leicht <input type="checkbox"/> mittel | <input type="checkbox"/> Aufmerksamkeitsdefizit <input type="checkbox"/> Autismusspektrum |
| <input type="checkbox"/> Verhaltensauffälligkeiten | <input type="checkbox"/> skin picking <input type="checkbox"/> distanzlos | <input type="checkbox"/> Absence <input type="checkbox"/> Epilepsie-Syndrom _____ |
| <input type="checkbox"/> Epilepsie <input type="checkbox"/> generalisiert | <input type="checkbox"/> sehr glücklich <input type="checkbox"/> Hyperaktivität | <input type="checkbox"/> Gyrierungsstörung <input type="checkbox"/> _____ |
| <input type="checkbox"/> Ataxie | <input type="checkbox"/> fokal <input type="checkbox"/> tonisch-klonisch | <input type="checkbox"/> Kolobome <input type="checkbox"/> Katarakt <input type="checkbox"/> Nystagmus |
| <input type="checkbox"/> Hirnfehlbildungen | <input type="checkbox"/> Fieberkrämpfe | <input type="checkbox"/> Innenohrschwerhörigkeit <input type="checkbox"/> Schallleitungsschwerhörigkeit |
| <input type="checkbox"/> Augen <input type="checkbox"/> Strabismus | <input type="checkbox"/> Balkenagenesie | <input type="checkbox"/> dreieckiges Gesicht <input type="checkbox"/> rundes Gesicht |
| <input type="checkbox"/> Hörverlust/-minderung | <input type="checkbox"/> Myopie <input type="checkbox"/> Hyperopie | <input type="checkbox"/> Hypertelorismus <input type="checkbox"/> Hypotelorismus |
| <input type="checkbox"/> faziale Merkmale | <input type="checkbox"/> unilateral <input type="checkbox"/> bilateral | <input type="checkbox"/> abfallende Lidachsen <input type="checkbox"/> ansteigende Lidachsen |
| | <input type="checkbox"/> grobe Gesichtszüge | <input type="checkbox"/> langes Philtrum <input type="checkbox"/> auffällige Nasenspitze |
| | <input type="checkbox"/> prominente Stirn | <input type="checkbox"/> Mikroretrognathie <input type="checkbox"/> tief ansetzende Ohren |
| | <input type="checkbox"/> Synophrys | |
| | <input type="checkbox"/> kurzes Philtrum | <input type="checkbox"/> Wirbelanomalien <input type="checkbox"/> Rippenanomalien |
| <input type="checkbox"/> Skelettfehlbildungen | <input type="checkbox"/> Lippen-Kiefer-Gaumenspalte | <input type="checkbox"/> Syndaktylie (Dig. _____) <input type="checkbox"/> Klinodaktylie |
| <input type="checkbox"/> Fehlbildungen der Extremitäten | <input type="checkbox"/> Ohrmuscheldysplasie | <input type="checkbox"/> Syndaktylie (Dig. _____) <input type="checkbox"/> _____ |
| | <input type="checkbox"/> Skoliose <input type="checkbox"/> Kyphose | <input type="checkbox"/> Hypogonadismus |
| <input type="checkbox"/> Endokrinologische Auffälligkeiten | <input type="checkbox"/> Gelenkkontrakturen (Welche?) _____ | <input type="checkbox"/> Knochentalter retardiert <input type="checkbox"/> _____ |
| | <input type="checkbox"/> Pubertas praecox | <input type="checkbox"/> Hypospadie <input type="checkbox"/> _____ |
| <input type="checkbox"/> Genitalauffälligkeiten | <input type="checkbox"/> Knochentalter akzeleriert | |
| <input type="checkbox"/> Herzfehlbildungen _____ | <input type="checkbox"/> Kryptorchismus | |
| <input type="checkbox"/> Lunge _____ | | <input type="checkbox"/> Leber _____ <input type="checkbox"/> Infektneigung _____ |
| <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ | <input type="checkbox"/> Niere _____ | |