

Name, Vorname, Adresse des Patienten

geb. am

Geschlecht: ☐ männl./ ☐ weibl.

Kassen-Nr.

Versicherten-Nr.

Status

Betriebsstätten-Nr.

Arzt-Nr.

Datum



Kostenträger

Privatpatient

Rechnung an:

☐ Patienten☐ Einsender

Gesetzlich versicherter Patient

(Genetische Untersuchungen fallen

grundsätzlich nicht unter das Laborbudget)

☐ Überweisungsschein 10 liegt bei☐ stationär, Abrechnung über Klinik

Patient

stationär am

UKE

☐ Interne

Abrechnung

☐ Modell-
vorhaben
(\$64e)

Auftrag zur genetischen Diagnostik und Einwilligungserklärung (Formular für Zusender)

Material ☐ EDTA-Blut ☐ DNA aus: ☐ Heparin-Blut ☐ Mundschleimhautabstrich ☐ Fibroblasten ☐ PAX-Blut ☐ sonstiges: Probeentnahme am: durch:	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.)
--	--	---

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)

- ☐ Down-Syndrom
- ☐ Habituelle Aborte
- ☐ Klinefelter-Syndrom
- ☐ Turner-Syndrom
- ☐ unklares Dysmorphie-Syndrom
- ☐ FISH (spezifisch oder zur weiteren Abklärung einer Auffälligkeit in der Chromosomen-/Array-Analyse)
- ☐ gesamtgenomische Array-Analyse (nach EBM ist vorher eine Chromosomenanalyse notwendig, bitte Chromosomenbefund beifügen oder Heparinblut mitschicken)
- ☐ 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)

- ☐ Angelman-Syndrom (AS; ggfs. ☐ Panel-Seq. UBE3A und weitere Gene)
- ☐ Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS; inkl. CDKN1C-Seq.)
- ☐ Prader-Willi-Syndrom (PWS)
- ☐ Schaaf-Yang-Syndrom (SHFYNG; inkl. Nachweis parentaler Herkunft)
- ☐ Silver-Russell-Syndrom (SRS)
- ☐ Temple-Syndrom (TS14)
- ☐ Kagami-Ogata-Syndrom (KOS14)
- ☐ Kleinwuchs/Léri-Weill-Syndrom (MLPA SHOX)
- ☐ Stufendiagnostik Kleinwuchs (SHOX MLPA, SRS, TS14, ggf. PWS, Kleinwuchs-Panel-Sequenzierung)

***nur mit vollständig ausgefüllter Seite 2**

☐ Panel-Sequenzierung#

☐ Genom-Sequenzierung# (nur Modellvorhaben)

Die Untersuchung ist:

☐ diagnostisch

☐ prädiktiv

☐ 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

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 - <https://www.uk-essen.de/datenschutz/>) 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
- dass genetische Befunde im Klinikinformationssystem des UK Essen gespeichert werden dürfen. * ☐ ja ☐ 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

Familienanamnese

Sind weitere Familienmitglieder betroffen?

☐ nein

☐ ja – wer ist betroffen?

☐ Mutter ☐ Vater ☐ Bruder, wie viele? _____

☐ Schwester, wie viele? _____

☐ weitere betroffene Familienmitglieder

(Verwandschaftsgrad 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: _____

Panelsequenzierung (basierend auf Exomsequenzierung)

- ☐ 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

Bei betroffenen Geschwistern oder Eltern teilen können gesonderte Untersuchungen durchgeführt werden.

Genomsequenzierung

Analyse muss mit Elternproben durchgeführt werden.

☐ Genomsequenzierung

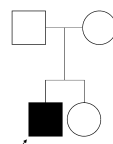
Zusätzlich benötigte Unterlagen finden Sie hier:

www.ezse.de oder <https://www.uk-essen.de/humangenetik/>

Bei Fragen wenden Sie sich an: ezse@uk-essen.de

Bei betroffenen Geschwistern oder Eltern teilen können gesonderte Untersuchungen durchgeführt werden.

Stammbaum (gegebenenfalls)



Beispiel

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

- | | | |
|---|--|--|
| ☐ Mikrozephalie - _____ SD | ☐ primär (bereits zur Geburt bestehend) | ☐ relative Makrozephalie |
| ☐ Makrozephalie + _____ SD | ☐ primär (bereits zur Geburt best.) | ☐ intrauterin |
| ☐ Kleinwuchs - _____ SD | ☐ proportioniert ☐ disproportioniert | ☐ intrauterin |
| ☐ Großwuchs + _____ SD | ☐ proportioniert ☐ disproportioniert | ☐ Beine (größere Seite: ☐ rechts / ☐ links) |
| ☐ Körperasymmetrie | ☐ Gesicht ☐ Arme | ☐ mit Sondenernährung |
| ☐ Adipositas BMI: _____ | ☐ Trinkschwäche | ☐ ohne Sondenernährung |
| ☐ muskuläre Hypotonie | ☐ normal ☐ verzögert | ☐ freies Laufen mit _____ |
| ☐ motorische Entwicklung | ☐ normal ☐ verzögert | ☐ erste Worte mit _____ |
| ☐ Sprachentwicklung | ☐ leicht ☐ mittel | ☐ schwer |
| ☐ Intelligenzminderung | ☐ skin picking ☐ distanzlos | ☐ aggressiv/autoaggressiv |
| ☐ Verhaltensauffälligkeiten | ☐ sehr glücklich ☐ Hyperaktivität | ☐ Aufmerksamkeitsdefizit |
| ☐ Epilepsie ☐ generalisiert | ☐ fokal ☐ tonisch-klonisch | ☐ Absence |
| ☐ Ataxie | ☐ Fieberkrämpfe | ☐ Epilepsie-Syndrom |
| ☐ Hirnfehlbildungen | ☐ Balkenagenesie | ☐ Gyrierungsstörung |
| ☐ Augen ☐ Strabismus | ☐ Myopie ☐ Hyperopie | ☐ Kolobome |
| ☐ Hörverlust/-minderung | ☐ unilateral ☐ bilateral | ☐ Innenohrschwerhörigkeit |
| ☐ faziale Merkmale | ☐ grobe Gesichtszüge | ☐ dreieckiges Gesicht |
| | ☐ prominente Stirn | ☐ Hypertelorismus |
| | ☐ Synophrys | ☐ abfallende Lidachsen |
| | ☐ kurzes Philtrum | ☐ langes Philtrum |
| | ☐ Lippen-Kiefer-Gaumenspalte | ☐ Mikroretrognathie |
| | ☐ Ohrmuscheldysplasie | ☐ _____ |
| ☐ Skelettfehlbildungen | ☐ Skoliose ☐ Kyphose | ☐ Wirbelanomalien |
| ☐ Fehlbildungen der Extremitäten | ☐ Arme/Hände _____ | ☐ Syndaktylie (Dig. _____) |
| | ☐ Beine/Füße _____ | ☐ Syndaktylie (Dig. _____) |
| | ☐ Gelenkkontrakturen (Welche?) _____ | ☐ Hypogonadismus |
| ☐ Endokrinologische Auffälligkeiten | ☐ Pubertas praecox | ☐ Knocheneralter retardiert |
| ☐ Genitaliauffälligkeiten | ☐ Knocheneralter akzeleriert | ☐ Hypospadie |
| ☐ Herzfehlbildungen | ☐ Kryptorchismus | ☐ _____ |
| ☐ Lunge _____ | ☐ Niere _____ | ☐ Leber _____ |
| ☐ Sonstiges: _____ | | ☐ Infektneigung _____ |

* Für spezielle Fragestellungen ist ggf. der Befund dieser genetischen Untersuchung entscheidend und somit eine wichtige Information für Ihre behandelnden Ärzte. Vor diesem Hintergrund ist es sinnvoll, den genetischen Befund im zentralen Klinikinformationssystem dem mit Ihrer Behandlung befassten, zugriffsberechtigtem medizinischen Personal verschiedener Fachrichtungen zugänglich zu machen.

Gemäß §12 GenDG muss das Untersuchungsergebnis spätestens nach 10 Jahren vernichtet werden, außer, wenn durch die Vernichtung schutzwürdige Interessen der betroffenen Person beeinträchtigt würden. Dies ist im Regelfall gegeben. Mit der Speicherung der Daten im Klinikinformationssystem geht eine längere Speicherdauer als 10 Jahre einher.