Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname, Adresse des Patienten

geb. am

Geschlecht: □ männl./ □ weibl.

Kassen-Nr. Versicherten-Nr. Status

Betriebsstätten-Nr. Arzt-Nr. Datum

Universitätsklinikum Essen
Institut für Humangenetik
Direktor: Prof. Dr. Frank Kaiser
MVZ – Ambulante Versorgung am Universitätsklinikum Essen
Bereich Humangenetik
Hufelandstr. 55, 45147 Essen
Tel. (0201) 723 4561 Fax (0201) 723 5900
Email: mvz.humangenetik@uk-essen.de

Kostenträger

Privatpatient	**Gesetzlich versicherter Patient**	**Patient stationär am UKE**
Rechnung an: □ Patienten □ Einsender	(Genetische Untersuchungen fallen grundsätzlich nicht unter das Laborbudget) □ Überweisungsschein 10 liegt bei □ stationär, Abrechnung über Klinik	□ Interne Abrechnung

Auftrag zur genetischen Diagnostik und Einwilligungserklärung (Formular für Zusender)

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

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

Zytogenetik (Chromosomenanalyse) u. 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 Chromosomen-befund 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)

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

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)**

FB-HG-088/H - Stand: 05.02.2024