

Geschlecht weiblich männlich divers unbestimmt unbekannt

Anforderungsbogen postnatale Chromosomendiagnostik

Diagnostik wird von einem kooperierendem Labor durchgeführt

Untersuchungsmaterial

- EDTA-Blut⁽¹⁾ (Menge: 2-7 ml)
 Heparin-Blut⁽²⁾ (Menge: 2-7 ml)
 Abortgewebe⁽³⁾

Adresse/ Stempel Einsender

Name, Vorname

Adresse

PLZ/ Ort

Kostenträger

- GKV (Laborschein 10 mit Diagnose/ ICD 10)
 PKV (Kostenübernahmeerklärung erforderlich)
 IGeL (Kostenübernahmeerklärung erforderlich)
 Stationär (Rechnung an Klinik)

 Entnahmedatum _____ Eilige Probe, Grund _____ Sonstiges _____

Indikation – Diagnose/ Verdacht

 Syndromale Zeichen/ Angeborene Fehlbildungen _____

Intelligenzminderung

 Schweregrad _____

Neurologische Auffälligkeiten

- Epilepsie/ auffälliges EEG
 Muskuläre Hypertonie
 Muskuläre Hypotonie
 Ataxie

Psychiatrische Auffälligkeiten

- Bipolare Störung
 Schizophrenie
 Zwangsstörung

Verhaltensauffälligkeiten

- Autistisches Verhalten
 Hyperaktivität
 Aggressives Verhalten
 Schlafstörung

 Transsexualität Sonstiges _____

Entwicklungsverzögerung

- global
 motorisch
 sprachlich

Wachstumsstörungen

- Großwuchs (>97. Perzentile)
 Kleinwuchs (<3. Perzentile)
 Makrozephalie (>97. Perzentile)
 Mikrozephalie (<3. Perzentile)

Sinnesorganstörungen

- Schwerhörigkeit
 Sehstörung

Verdacht auf spezielle Chromosomenaberration

(Chromosomenanalyse ggf. Fish)

- Trisomie 21/ Down-Syndrom
 Turner-Syndrom
 Klinefelter-Syndrom
 Mikrodel./ Mikrodup. und/ oder Inversion/ Translokation

Anforderung

 Zytogenetische Chromosomenanalyse^(2,3), ggf. Fish-Analyse^(2,3) Array-CGH^(1,3) (Abklärung submikroskopischer Chromosomenstörungen (Mikrodel./-dup.) bei unauffälligem Karyogramm) Chromosomenanalyse bereits erfolgt, Ergebnis _____ Eine Zytogenetik soll vor der Array-CGH Analyse durchgeführt werden. Fish-Analyse^(2,3), Verdachtsdiagnose _____ Sonstige Diagnostik (siehe Anforderungsbogen Einzelgene und Genpanels) _____

*Ich wünsche die Durchführung folgender humangenetischer Untersuchung und trage die anfallenden Kosten als Selbstzahler.

Eigenanamnese

Wurden bereits genetische Untersuchungen durchgeführt? Wenn ja, bitte entsprechende/n Befund/e beilegen Ja Nein

Familienanamnese

Einwilligung zur genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) und der Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO)

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient, sehr geehrte Eltern/ Sorgeberechtigte,

nach Einschätzung Ihrer behandelnden Ärzte besteht die Möglichkeit, dass bei Ihnen/ Ihrem Kind eine genetische Veränderung (Mutation oder Variante) vorliegt, die bereits zu Krankheitszeichen geführt hat oder in Zukunft dazu führen könnte. Nach Vorgabe des GenDG darf die Untersuchung nur mit Ihrer nachfolgenden Einwilligungserklärung durchgeführt werden.

Mit Ihrer Unterschrift bestätigen Sie, dass

- Sie von Ihrem behandelnden Arzt über Aussage und Konsequenzen der o.g. Untersuchung umfassend aufgeklärt wurden und Sie diese Erklärungen verstanden haben.
- Sie vor der Einwilligung ausreichend Bedenkzeit zur Entscheidung für die geplanten Untersuchungen hatten.
- Ihnen bekannt ist, dass Sie Ihre Zustimmung jederzeit widerrufen und die Untersuchung abbrechen können (Recht auf Nichtwissen).
- Ihnen die Möglichkeit eines genetischen Beratungsgesprächs angeboten wurde.
- Sie mit der Entnahme des Probenmaterials für o.g. Untersuchung einverstanden sind.
- Sie mit den Datenschutzbedingungen der Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO) einverstanden sind.
- Alle Angaben, die Sie gemacht haben, sowie alle Ergebnisse der Untersuchung der ärztlichen Schweigepflicht und den gesetzlichen Vorgaben zum Datenschutz (DSGVO) unterliegen und ohne Ihre ausdrückliche schriftliche Zustimmung nicht an Dritte weitergegeben werden dürfen. Sie können diese Einwilligungserklärung oder Teile davon jederzeit und ohne Angabe von Gründen widerrufen.

Ich erkläre mich einverstanden mit (keine Auswahl wird als Ja gewertet)

- | | Nein |
|---|--------------------------|
| • der Aufbewahrung des Probenmaterials für weiterführende Untersuchungen zur Diagnosefindung, eventuellen Überprüfung der Ergebnisse oder Qualitätskontrolle. | <input type="checkbox"/> |
| • der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren. | <input type="checkbox"/> |
| • der Weiterleitung des Probenmaterials und des Untersuchungsauftrages an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor, falls die Untersuchung in unserem Labor nicht durchgeführt werden kann. | <input type="checkbox"/> |
| • der Befundmitteilung an meinen behandelnden Arzt bzw. weitere Ärzte. | <input type="checkbox"/> |
| • der Verwendung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern sowie der späteren Weitergabe der Befunde an folgende Familienmitglieder, falls ärztlich wichtig | <input type="checkbox"/> |
| <hr/> | |
| • der Aufbewahrung, Eintragung und Verwendung des Untersuchungsmaterials und dessen Ergebnisse in pseudonymisierter Form zu wissenschaftlichen Zwecken. | <input type="checkbox"/> |

Bei umfassenden molekular(zyto)genetischen Untersuchungen (Array-CGH, NGS) können genetische Veränderungen festgestellt werden, die nicht im Zusammenhang mit dem ursprünglichen Untersuchungsauftrag stehen, jedoch eine klinische (Behandlungs-) Konsequenz und evtl. Therapierelevanz für Sie selbst, Ihre Nachkommen bzw. weitere Familienmitglieder haben können (sogenannte Nebenbefunde).

Über klinisch relevante Nebenbefunde (ACMG-Gene) möchte ich informiert werden. Ja Nein
(keine Auswahl wird als Nein gewertet)

Ein Rechtsanspruch auf Nebenbefunde im Allgemeinen und deren Vollständigkeit besteht nicht. Bei pränatalen Untersuchungen und bei den Untersuchungen von nicht einwilligungsfähigen Personen ist die Mitteilung von Nebenbefunden ggf. nur eingeschränkt möglich (GenDG). Die erhobenen Nebenbefunde können zu einem späteren Zeitpunkt (nach Erreichen der Einverständniserklärung der untersuchten Person, i.d.R. ab Erreichen der Volljährigkeit) angefordert werden.

Ort/ Datum

Unterschrift des/r Patienten/in bzw. des gesetzlichen Vertreters

Unterschrift der gemäß GenDG verantwortlichen ärztlichen Person