



**B8**

<b>Humangenetik</b> Dr. med. Konstanze Hörtnagel	<b>Laboratoriumsmedizin</b> Dr. med. Hanns-Georg Klein	<b>Transfusionsmedizin</b> Dr. med. Kaimo Hirv Dr. med. Hanns-Georg Klein (komm.)	<b>Pathologie</b> Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak Prof. Dr. med. Gerhard Mall	<b>Mikrobiologie / Virologie</b> Dr. med. Hartmut Campe Dr. med. Gabriele Schiffl
---	---	---	--	---

**Gerinnungsstörungen**

Name, Vorname (Pat.): \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_ Geschlecht:  m  w

Straße: \_\_\_\_\_

PLZ, Wohnort: \_\_\_\_\_

Telefon: \_\_\_\_\_

**Kostenträger (bitte unbedingt angeben)**

**GKV** (gesetzlich versichert)  
**Humangenetik:** Laborschein 10 mit Diagnose/ICD 10, gewünschte Untersuchung und unterschriebene Einwilligung gem. GenDG erforderlich.  
 ambulant  stationär\*, Rechnung an Klinik  stationär\*, Rechnung an Einsender

**PKV\*** (privat versichert)  ambulant  stationär  
 **Selbstzahler\***  Rechnung an Patient  Rechnung an Einsender\*

\*Zur vorherigen Abklärung der Kostenübernahme durch den Kostenträger erstellen wir gerne eine Kosteninformation nach GOÄ (ggf. bitte ankreuzen) § in Ausnahmefällen

**Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht**

Bereits erfolgte Diagnostik

Material: 1ml EDTA-Blut  
 Hinweis: Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

**Verantwortliche Ärztliche Person (gem. GenDG)**

Stempel, Telefon- und Faxnummer, Unterschrift

**Einzelindikationen (Sequenzierung, Genotypisierung)**

**Thromboseneigung**

Protein C-Mangel  PROC 1,4 kb

Protein S-Mangel  PROS1 2,0 kb

ATIII-Mangel/Antithrombin (AT)-Mangel  SERPINC1 1,4 kb

Thrombophilie  
 Faktor-V-Leiden (FV-R505Q)  
 Faktor-II (FII-G20210A)

**Blutungsneigung**

von Willebrand-Jürgens-Syndrom  VWF 8,4 kb

Hämophilie A  F8 7,1 kb

Hämophilie B  F9 1,4 kb

Faktor VII-Defizienz  F7 1,4 kb

Faktor XIII-Defizienz  F13A1, F13B 4,2 kb

**Human Phenotype Ontology (HPO) Checkliste (Angaben bei Anforderung der genetischen Diagnostik zwingend erforderlich)**

**Thromboseneigung**

**Biochemische Auffälligkeiten**

Erniedrigter Protein C-Antigenspiegel: \_\_\_\_\_ %

Erniedrigte Protein C-Aktivität: \_\_\_\_\_ %

Erniedrigter Protein S-Antigenspiegel (frei/gesamt): \_\_\_\_\_ %

Erniedrigte Protein S-Aktivität: \_\_\_\_\_ %

Erniedrigter ATIII-Antigenspiegel: \_\_\_\_\_ %

Erniedrigte ATIII-Aktivität: \_\_\_\_\_ %

**Symptomatik**

Tiefe Beinvenenthrombose  Sonstiges: \_\_\_\_\_

Lungenembolie \_\_\_\_\_

Purpura fulminans \_\_\_\_\_

**Familienanamnese**

weitere betroffene Familienmitglieder: \_\_\_\_\_

**Vererbung - Hinweise auf...**

autosomal-dominante  autosomal-rezessive  X-chromosomale

**Blutungsneigung**

**Biochemische Auffälligkeiten**

Erniedrigter VWF-Antigenspiegel: \_\_\_\_\_ %

- VWF Multimerverteilung: \_\_\_\_\_ ; Sonstiges \_\_\_\_\_ %

Erniedrigte Faktor VIII-Aktivität: \_\_\_\_\_ %

Erniedrigte Faktor IX-Aktivität: \_\_\_\_\_ %

Erniedrigte Faktor VII-Aktivität: \_\_\_\_\_ %

Erniedrigte Faktor XIII-Aktivität: \_\_\_\_\_ %

**Symptomatik**

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

V.a. Anlageträgerschaft, Zieldiagnostik bei familiär bekannten Variante: \_\_\_\_\_

Molekulare, Neuro-, Stoffwechsellgenetik  
 Pharmakogenetik, NutriGenetik  
 Zytogenetik, Pränatal/Postnatal  
 Reproduktionsgenetik, PKD/PID  
 Molekulare, Onkologie Pathologie  
 Immungenetik, Immunerkrankte  
 Immunbiologie, Klinische Chemie  
 Molekulare Mikrobiologie, Virologie



**Stammbaum mit klinischen Angaben** (bitte verwenden Sie die nebenstehenden Symbole)

<p><b>weiblich</b></p> <p>○ nicht betroffen</p> <p>● betroffen</p> <p>∅ verstorben</p> <p>◉ Überträger</p> <p>◇ Geschlecht nicht festgestellt</p> <p>● Spontanabort</p> <p>◉ Eineiige Zwillinge</p> <p>↖ Indexpatient</p>	<p><b>männlich</b></p> <p>□ nicht betroffen</p> <p>■ betroffen</p> <p>◓ verstorben</p> <p>◑ Überträger</p> <p>△ Schwangerschaft</p> <p>● Schwangerschaftsabbruch</p> <p>◉ □ Zweieiige Zwillinge</p> <p>◉ □ Infertilität</p>
---	---

**Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)**

Das GenDG fordert für genetische Untersuchungen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung** sowie vor prädiktiven (bei Gesunden) und vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine **genetische Beratung**. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) empfehlen, nachstehende Sachverhalte im Rahmen der Einwilligung zu klären. Bitte nehmen Sie Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen wollen.

**Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich**

- von meinem behandelnden Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung gemäß GenDG aufgeklärt wurde,
- ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu besprechen,
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (Blut, Gewebe, bei Pränataldiagnostik Chorionzotten bzw. Fruchtwasser) einverstanden bin,
- mit der Durchführung der **genetischen Untersuchung** zur Klärung der in Frage stehenden **Indikation/Diagnose/Verdacht**

\_\_\_\_\_ einverstanden bin,

- mit der Auswertung zusätzlicher Gene der gleichen Indikationsgruppe im Rahmen der Forschung einverstanden bin,
- mit der Aufbewahrung des verbleibenden **Probenmaterials** nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe,
- mein **Probenmaterial** und ggf. die DNA-Sequenzinformation anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle,
- keine Einwände gegen eine Veröffentlichung der **Untersuchungsergebnisse** in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Publikationen habe,
- der Aufbewahrung der **Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich vorgeschriebene Dauer von 10 Jahren hinaus zustimme, jedoch keinen Anspruch darauf erhebe,
- der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrags oder Teilen davon - falls erforderlich - an ein medizinisches Kooperationslabor zustimme,

**Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass**

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann,
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- ich die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in vollem Umfang übernehme,
- ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen),
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden,
- bei Duo-/Trio-/Quattro-Analysen (große Panels, Exome, Genome) die Analyseergebnisse nicht Betroffener nur zur Validierung von Varianten des Indexpatienten dienen,
- in seltenen Fällen klinisch relevante Zusatzbefunde auftreten können, die nicht in Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, jedoch für mich und/oder meine Familienangehörigen eine Behandlungskonsequenz haben. Ich erhebe keinen Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden.

**Wichtig:** Mitteilung von Zusatzbefunden mit therapeutischer oder prophylaktischer Relevanz, die zufällig oder im Rahmen der Forschung gefunden wurden

Ja, ich wünsche die Mitteilung von Zusatzbefunden  Nein, ich wünsche keine Mitteilung von Zusatzbefunden (keine Auswahl wird als "Nein" gewertet)

\_\_\_\_\_ **X** \_\_\_\_\_ **X** \_\_\_\_\_  
 Ort, Datum                                      Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter (bei Trioanalysen beide Eltern)                                      Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person