



Humangenetik

Dr. med. Imma Rost
Dr. med. Hanns-Georg Klein

Laboratoriumsmedizin

Dr. med. Hanns-Georg Klein
Dr. med. Kaimo Hirv (komm.)

Transfusionsmedizin

Dr. med. Kaimo Hirv
Dr. med. H.-G. Klein (komm.)

Pathologie

Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak
Prof. Dr. med. László Füzési

Mikrobiologie / Virologie

Dr. med. Hartmut Campe
Dr. med. Hanns-Georg Klein

Klassische und molekulare Karyotypisierung (Array-Analysen)

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.
Pathologie: Überweisungsschein Muster 6, keine Einwilligung 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

Verantwortliche Ärztliche Person (gem. GenDG)

Stempel, Telefon- und Faxnummer, Unterschrift

Untersuchungsmaterial (Art, Menge, ggf. Entnahmezeitpunkt)

Weitere Befundempfänger (nur mit schriftlicher Einwilligung des Patienten, s. Rückseite)

Hinweis: Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

Klassische Chromosomenanalyse (Karyogramm) [1]
 FISH-Analyse [1], Verdachtsdiagnose: _____
 Array-CGH (180k), auf Wunsch SNP-Array [2] (**Hinweis:** bei gesetzlich versicherten Patienten ist vor einer Array-Analyse eine klassische Chromosomenanalyse erforderlich)
 Chromosomenanalyse bereits erfolgt, Ergebnis: _____
 Bitte führen Sie vor der ACGH eine Chromosomenanalyse durch [1]
 Segregationsanalyse (quantitative PCR), bitte Angabe der ethnischen Herkunft: _____
 Sonstiges: _____
 ggf. weiterführende Diagnostik n. Rücksprache (z.B. Gen-Paneldiagnostik, Exom-Analyse) s. Untersuchungsauftrag A1 Molekulargenetik bzw. B1 Entwicklungsstörungen

Human Phenotype Ontology (HPO) - Checkliste (Pflichtangaben)

<p>Entwicklungsstörung/Intelligenzminderung</p> <p><input type="checkbox"/> Milde Entwicklungsstörung (IQ<70) <input type="checkbox"/> Moderate Entwicklungsstörung (IQ<50) <input type="checkbox"/> Schwere Entwicklungsstörung (IQ<35) <input type="checkbox"/> Schwerste Entwicklungsstörung (IQ<20)</p> <p>Neurologische Auffälligkeiten</p> <p><input type="checkbox"/> Muskuläre Hypotonie <input type="checkbox"/> Muskuläre Hypertonie <input type="checkbox"/> Ataxie <input type="checkbox"/> EEG-Auffälligkeiten <input type="checkbox"/> Epilepsie</p> <p>Dysmorphiezeichen</p> <p><input type="checkbox"/> Hypertelorismus <input type="checkbox"/> Hypotelorismus <input type="checkbox"/> Abfallende Lidachsen <input type="checkbox"/> Ansteigende Lidachsen</p> <p>Sonstige Auffälligkeiten: _____</p>	<p>Wachstumsstörungen</p> <p><input type="checkbox"/> Mikrozephalie (<3. Perzentile) <input type="checkbox"/> Makrozephalie (>97. Perzentile) <input type="checkbox"/> Großwuchs (>97. Perzentile) <input type="checkbox"/> Kleinwuchs (<3. Perzentile)</p> <p>Verhaltensauffälligkeiten</p> <p><input type="checkbox"/> Autistische Verhaltensweisen <input type="checkbox"/> Aggressive Verhaltensweisen <input type="checkbox"/> Autoaggressive Verhaltensweisen <input type="checkbox"/> Schlafstörungen <input type="checkbox"/> Hyperaktivität</p> <p><input type="checkbox"/> Epikanthus <input type="checkbox"/> Hohe Stirn <input type="checkbox"/> Prominente Stirn <input type="checkbox"/> Ohrmuscheldysplasie</p>	<p>Angeborene Fehlbildungen</p> <p><input type="checkbox"/> Kardiovaskulär _____ <input type="checkbox"/> Urogenital _____ <input type="checkbox"/> Skelett/Bewegungsapparat _____ <input type="checkbox"/> ZNS _____</p> <p>Sinnesorgane</p> <p><input type="checkbox"/> Sensorineurale Schwerhörigkeit <input type="checkbox"/> Schalleitungs-Schwerhörigkeit <input type="checkbox"/> Myopie <input type="checkbox"/> Hyperopie <input type="checkbox"/> Zentrale Sehstörung</p> <p>Neuropsychiatrische Auffälligkeiten</p> <p><input type="checkbox"/> Schizophrenie <input type="checkbox"/> Bipolare Störung <input type="checkbox"/> Zwangsstörung</p>
--	--	--

Array-CGH pränatal [3]

Indikation

Auffälliger Ultraschallbefund: _____
 Auffälliger Chromosomenbefund in der Pränataldiagnostik (bitte beilegen): _____
 Sonstiges: _____

Untersuchungsmaterial: [1] 2-5 ml Na- oder Li-Heparin-Blut [2] 2-5 ml EDTA-Blut [3] 15-20 ml Fruchtwasser oder 15-30 mg Chorionzotten oder Kultur oder DNA ca. 100 ng

MVZ Martinsried
Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried

Ärztliche Leitung
Dr. med. Hanns-Georg Klein
Dr. med. Imma Rost

Tel. +49.89.895578-0
Fax +49.89.895578-780
www.medizinische-genetik.de



Molekular-, Neuro-, Stoffwechselfenetik
Pharmakogenetik
Nurgenetik
Abstammungsanalyse
Forensik
Zytogenetik
Pränatal/postnatal
Reproduktionsgenetik
PKD/PID
Molekulare Onkologie
Pathologie
Immunogenetik
Immundefekte
Immunbiologie
Klinische Chemie
Molekulare Mikrobiologie
Virologie



Genetische Beratung

Dr. med. Imma Rost (Ltg.) Prof. Dr. med. J.-U. Walther
 Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen Dr. med. Dagmar Wahl

Zytogenetik:

Dipl.-Biol. Uwe Heinrich
 Dipl.-Biol. Eva-Maria Kimmel

Molekulargenetik:

Dr. rer. nat. Christoph Marschall
 Dr. rer. nat. Karin Mayer

Symbole

weiblich	männlich
nicht betroffen	nicht betroffen
betroffen	betroffen
verstorben	verstorben
Überträger	Überträger
Geschlecht nicht festgestellt	Schwangerschaft
Spontanabort	Schwangerschaftsabbruch
Eineiige Zwillinge	Zweieiige Zwillinge
Indexpatient	Infertilität

Klinische Angaben / Stammbaum (bitte verwenden Sie die nebenstehenden Symbole)

Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) - gilt nur für Untersuchungen zur Feststellung genetischer (erblicher) Eigenschaften

Das GenDG fordert für genetische Untersuchungen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung** sowie vor prädiagnostischen (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,
- damit einverstanden bin, dass die Befunde der Untersuchung(en) auch an weitere, nachfolgend benannte Ärzte geschickt werden:

Dr(s). med. _____
 Name PLZ / Ort Straße

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)

Ort, Datum _____ Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter _____ Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person _____