



Humangenetik
Dr. med. Imma Rost
Dr. med. Sandra Wilson

Laboratoriumsmedizin
Dr. med. Leon Holzscheiter
Dr. med. Hanns-Georg Klein

Transfusionsmedizin
Dr. med. Kaimo Hirv
Dr. med. Leon Holzscheiter

Pathologie
Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak
PD Dr. med. Marcus Kremer

Mikrobiologie / Virologie
Dr. med. Hartmut Campe
Dr. med. Leon Holzscheiter

Osteogenesis imperfecta

Name, Vorname (Pat.) _____
Geburtsdatum: _____ Geschlecht: m w
Straße: _____
PLZ, Wohnort: _____
Telefon: _____

Angaben zum Kostenträger
Versichertenstatus GKV (Kasse) PKV (privat) Selbstzahler
Aufnahmeart ambulant stationär § 116b

Gesetzlich versicherte Patienten
Dieses Formular ist als Untersuchungsauftrag nur in Verbindung mit einem vollständig ausgefüllten **Laborschein 10** (Angabe von Diagnose/ICD 10, gewünschte Untersuchung) und unterschriebener **Einwilligung** gültig!

Privatpatienten/Selbstzahler
Formular als Untersuchungsauftrag mit unterschriebener **Einwilligung ausreichend**.
Rechnung an Klinik Patient Einsender

Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht

Verantwortliche Ärztliche Person (GenDG)

Stempel, Telefon- und Faxnummer, Unterschrift

Untersuchungsmaterial (Art, Menge, ggf. Entnahmezeitpunkt)

Weitere Befundempfänger (nur mit schriftlicher Einwilligung, siehe Rückseite)

Hinweis: Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

Anamnese

Knochenbrüche bis zur Pubertät	_____ (ca. Anzahl eintragen)	
Sonstiges	<input type="checkbox"/> Blaue, violette oder graue Skleren <input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit <input type="checkbox"/> Dentinogenesis imperfecta	<input type="checkbox"/> Minderwuchs <input type="checkbox"/> Skelettdeformationen <input type="checkbox"/> Osteoporose

Diagnostische Kriterien für Osteogenesis imperfecta (OI)

Merkmal	Typ I	Typ II	Typ III	Typ IV
Blaue, violette oder graue Skleren	+	+	+	-
Minderwuchs	+	entfällt	++	+
Schwerhörigkeit	ca. 50% der Fälle	entfällt	++	+
Dentinogenesis imperfecta	Typ I a > 50%	entfällt	+	Typ IV a ca. 70%
Frakturen bis zur Pubertät	5-20	entfällt	ca. 100	5-20
Klinischer Verlauf	klassisch mild	perinatal letal	progressiv deformierend	moderat deformierend
Vererbungsmodus	autosomal-dominant	autosomal-dominant	autosomal-dominant	autosomal-dominant
Molekulare Klassifikation	Haploinsuffizienz	dominant-negativ	dominant-negativ	dominant-negativ
Häufigkeit	1:10.000	1:30.000	1:50.000	1:20.000
Sonstiges	Osteoporose im fortgeschrittenen Alter	perinatal letal	Skelettdeformation	keine blauen Skleren

Untersuchungsmaterial: 1 ml EDTA-Blut (Mutationssuche COL1A1-/COL1A2-Gen)





Genetische Beratung

Dr. med. Imma Rost (Ltg.)
 Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen

Dr. med. Sandra Wilson
 Dr. med. Dagmar Wahl

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)

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

das GenDG fordert für alle genetischen 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, die nachstehenden Sachverhalte im Rahmen der Einwilligung zu klären. **Bitte lesen Sie die Einwilligungserklärung sorgfältig durch** und nehmen 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 **Erkrankung/Störung/Verdachtsdiagnose(n)**

_____ einverstanden bin,
 Untersuchung / Verdachtsdiagnose

- im Zusammenhang mit der o.g. Indikation - falls erforderlich - mit einer parallelen Untersuchung mehrerer Gene mittels „Next Gen Sequencing“ 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:

Frau/Herrn Dr. 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,
- mir nur die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in Rechnung gestellt werden,
- 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.

 Ort, Datum

 Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter

 Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person

