



Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des/der Versicherten		
geb. am		
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

Arztstempel und Unterschrift

Barcode

Molekulargenetische Diagnostik: Hörstörungen

Probenmaterial		Biologisches Geschlecht	Rechnungsart
<input type="checkbox"/> EDTA-Blut (3-5 ml, Raumtemperatur)	Probengefäße (Anzahl) <input type="text"/>	<input type="checkbox"/> männlich	<input type="checkbox"/> Kasse (Schein Muster 10)
<input type="checkbox"/> DNA (1-5 µg, Raumtemperatur)		<input type="checkbox"/> weiblich	<input type="checkbox"/> Privat
<input type="checkbox"/> Sonstiges <input type="text"/>	Tag der Probenahme <input type="text"/> / <input type="text"/>		<input type="checkbox"/> Selbstzahler
	Uhrzeit <input type="text"/>		<input type="checkbox"/> Krankenhaus

Klinische Daten und Indikation

Patientin/Patient erkrankt ja nein ICD-10-Code: _____
Familienangehörige erkrankt ja nein Wer: _____
Elterliche Blutsverwandschaft ja nein Ethnische Herkunft: _____

Spezifische Verdachtsdiagnose

Genetische Vorbefunde vorhanden?	Grad	Art der Hörstörung
<input type="checkbox"/> ja (bitte mitschicken) <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> mild <input type="checkbox"/> moderat <input type="checkbox"/> hochgradig <input type="checkbox"/> an Taubheit grenzend	<input type="checkbox"/> sensorineural <input type="checkbox"/> Schalleitungsbereich <input type="checkbox"/> gemischt <input type="checkbox"/> zentral <input type="checkbox"/> Hochtonbereich <input type="checkbox"/> Tieftonbereich <input type="checkbox"/> alle Frequenzen <input type="checkbox"/> Auditorische Neuropathie
Manifestationsalter: _____		
Progredienz		
<input type="checkbox"/> schnell <input type="checkbox"/> langsam <input type="checkbox"/> keine		

Extraaurikuläre Symptome

<input type="checkbox"/> Augenbeteiligung <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Aniridie<input type="checkbox"/> Katarakt<input type="checkbox"/> Netzhautdystrophie<input type="checkbox"/> Optikusatrophie<input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa<input type="checkbox"/> Andere: _____	<input type="checkbox"/> Fehlbildungen: <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Lokalisation: _____ <input type="checkbox"/> Dismorphien <input type="checkbox"/> Hautmanifestationen <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Alopezie<input type="checkbox"/> Ichthyosis<input type="checkbox"/> Andere: _____ <input type="checkbox"/> Herzbeteiligung <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Herzfehler<input type="checkbox"/> Herzrhythmusstörung<input type="checkbox"/> Andere: _____	<input type="checkbox"/> Neuromuskuläre/ neurologische Beteiligung <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Entwicklungsstörung<input type="checkbox"/> Mentale Retardierung<input type="checkbox"/> Epilepsie<input type="checkbox"/> Ataxie<input type="checkbox"/> Dystonie<input type="checkbox"/> Andere: _____ <input type="checkbox"/> Nierenmanifestation <input type="checkbox"/> Andere: _____
---	---	---

Diagnostisches Vorgehen - bitte ankreuzen:

<input type="checkbox"/> Stufendiagnostik <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Hochgradige Hörstörung<ol style="list-style-type: none">DFNB1-Analyse (<i>GJB2-/GJB6-Gen</i>)Sequenzanalyse der anderen bekannten HörstörungsgeneAusschluss kausaler CNVs (Kopienzahlvarianten wie Deletionen/Duplikationen)	<input type="checkbox"/> Milde/Moderate Hörstörung <ol style="list-style-type: none">DFNB1- und <i>STRC</i>-Analyse (<i>GJB2-/GJB6-</i> und <i>Stereocilin-Gen</i>)Sequenzanalyse der anderen bekannten HörstörungsgeneAusschluss kausaler CNVs (Kopienzahlvarianten wie Deletionen/Duplikationen)
<input type="checkbox"/> Analyse entsprechend der Verdachtsdiagnose/hinsichtlich der klinischen Angaben	

Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz

Ich bestätige, dass ich von [REDACTED] im Hinblick auf die bei mir / der von mir vertretenen Person [REDACTED] durchzuführende, nachfolgend näher beschriebene gendiagnostische Untersuchung/en nach dem Gendiagnostikgesetz

[REDACTED]

über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Konsequenzen der angeforderten genetischen Untersuchung/en, die erzielbaren Ergebnisse, die gesundheitlichen Risiken sowie die vorgesehene Verwendung der genetischen Probe und der Untersuchungsergebnisse aufgeklärt wurde.

Zudem bestätige ich, dass

(1) mir ausreichend Bedenkzeit vor Einwilligung eingeräumt wurde.

(2) ich mit der/den oben genannten Untersuchung/en und der erforderlichen Gewinnung der genetischen Probe einverstanden bin.

Ich bestätige, dass ich darüber aufgeklärt wurde und mir bekannt ist, dass ich ein umfassendes Recht auf Nichtwissen ausüben kann und die Einwilligung außerdem jederzeit mündlich oder schriftlich gegenüber der/dem u.g. aufklärende/n Arzt/Ärztin (verantwortliche ärztliche Person) widerrufen kann, die Untersuchung dann abgebrochen und nur die bis dahin erbrachte Leistung abgerechnet wird.

Ferner erkläre ich mich einverstanden mit (Nichtausfüllen entspricht einem „nein“):

- der Aufbewahrung der genetischen Probe nach Abschluss der genetischen Untersuchung(en), damit das Labor sie ggf. in anonymisierter Form für Qualitätssicherungsmaßnahmen und wissenschaftliche Zwecke (z. B. statistische Auswertungen) verwenden kann. ja nein
 - der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus, damit sie ggf. auch danach in verschlüsselter Form vom Labor für Qualitätssicherungsmaßnahmen und wissenschaftliche Zwecke verwendet werden können. ja nein
 - der Mitteilung von medizinisch relevanten Zufallsbefunden. Im Rahmen genetischer Analysen können Informationen gewonnen werden, die nicht in direktem Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für mich oder meine Familie sein können (gemäß Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG, Miller DT et al., 2022: PMID: 35802134; DOI: 10.1016/j.gim.2022.04.006). ja nein
- Ein Anspruch auf vollständige Mitteilung aller Zufallsbefunde oder eine zukünftige Aktualisierung solcher Befunde besteht nicht. Bei Minderjährigen erfolgt keine Mitteilung von Zufallsbefunden zu Erkrankungen, die im Erwachsenenalter auftreten. Die vollständige Genliste der ACMG darf zudem nur von Fachärztinnen und Fachärzten für Humangenetik oder Ärztinnen und Ärzten mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik angefordert werden.
- der Mitteilung des Untersuchungsergebnisses bei Nichterreichen der verantwortlichen ärztlichen Person, auch an mitbehandelnde Ärzte der Praxis/Einrichtung oder vertretende Ärzte (Vertretungsfall). ja nein
 - der Weiterleitung des Untersuchungsauftrags bei Erforderlichkeit an spezialisierte kooperierende Labore. In diesem Fall werden die Untersuchungsergebnisse an das von mir beauftragte Labor berichtet, welches für die weitere Befundübermittlung zuständig ist. ja nein

Ort, Datum

Unterschrift Patient/in bzw. Vertreter/in

Ort, Datum

Unterschrift Arzt/Ärztin