

MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK



BIOSCIENTIA
Medizin. Labor. Service

Bioscientia Institut für Medizinische Diagnostik GmbH | Konrad-Adenauer-Straße 17 |
D-55218 Ingelheim | Tel. 06132 781-411 | Fax 06132 781-194 | info.genetik@bioscientia.de |
genetik.bioscientia.de

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

Arztstempel und Unterschrift

Barcode

PROBENMATERIAL	GESCHLECHT	RECHNUNGSART
<input type="checkbox"/> EDTA-Blut (3-5 ml, Raumtemperatur) Probengefäße (Anzahl) 	<input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich	<input type="checkbox"/> Kasse (Schein Muster 10) <input type="checkbox"/> Privat <input type="checkbox"/> Selbstzahler <input type="checkbox"/> Krankenhaus
<input type="checkbox"/> DNA (1-5 µg, Raumtemperatur)		
<input type="checkbox"/> Sonstiges Tag der Probennahme / 		

KLINISCHE DATEN UND INDIKATION		
Verdachtsdiagnose (für ausführlichere Angaben siehe S.2): _____		
Proband/Patient erkrankt <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	ICD-10 Code _____	
Familienangehörige erkrankt <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	wer: _____	
Elterliche Blutsverwandtschaft <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	Ethnische Herkunft: _____	

Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz

Ich wurde durch meinen behandelnden Arzt: _____ über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufgeklärt. Mit meiner Unterschrift erkläre ich mein Einverständnis zur Blut-/ Gewebeentnahme und für die Durchführung der genetischen Untersuchungen entsprechend der beiliegenden Anforderung bzw. zur Klärung der o.g. klinischen Fragestellung. Ich wurde darüber aufgeklärt, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend den gesetzlichen Vorgaben gespeichert werden. Bereits mitgeteilte Ergebnisse unterliegen der 10-jährigen Aufbewahrungsfrist und können selbst auf Wunsch der untersuchten Person nicht vor deren Ablauf vernichtet werden. Ich bin damit einverstanden, dass Daten für Abrechnungszwecke an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergegeben werden. Falls erforderlich, kann der Untersuchungsauftrag an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden.

Mir ist bekannt, dass sich die Befundung auf die Veränderungen konzentriert, die in einen direkten Zusammenhang mit der klinischen Indikation/Diagnose gebracht werden können. Im Falle einer erweiterten Analyse erkläre ich mich zusätzlich mit folgender Befundung einverstanden:

- von Veränderungen, die nicht mit der bestehenden Symptomatik in Zusammenhang stehen, die aber zu einem erhöhten Erkrankungsrisiko führen ja und deren Kenntnis zu einer verbesserten Behandlung und/oder Vorsorge führt (ACMG Richtlinie Kalia et al. 2017; Genet Med).
- von Veränderungen in bisher nicht krankheitsassoziierten Genen, deren Varianten nur nach weiterer wissenschaftlicher, experimenteller Untersuchung und Bestätigung für klinische Entscheidungen herangezogen werden können. ja

Ich bin damit einverstanden, dass

- die erhobenen Daten nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen. ja
- die erhobenen Daten in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche und qualitätssichernde Zwecke aufbewahrt und genutzt werden. ja
- nach Abschluss der Analyse verbleibendes Probenmaterial und daraus gewonnene Extrakte dem ausführenden Labor übereignet werden und gestatte deren Verwendung für wissenschaftliche und qualitätssichernde Zwecke in pseudonymisierter Form. ja

Mir ist bekannt, dass ich alle getätigten Einwilligungen jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile mündlich oder schriftlich widerrufen kann.

Ort, Datum: _____ Unterschrift des/r Patienten/in bzw. des (gesetzlichen) Vertreters: _____

Eine Einwilligungserklärung mit Zustimmung zu den obengenannten Unterpunkten liegt mir vor.

Ort, Datum: _____ Unterschrift des/r behandelnden Arztes/Ärztin: _____



Augenerkrankungen

Zusatzbogen

Vermuteter Erbgang

- autosomal-rezessiv
- autosomal-dominant
- X-chromosomal
- unklar
- sporadisch/simplex
- mitochondrial/maternal

Im Sinne der Übersichtlichkeit haben wir hier nur eine Auswahl von Erkrankungen aufgelistet. Sollte die gesuchte Verdachtsdiagnose nicht genannt sein, schreiben Sie diese bitte in die unten vorgesehenen Freifelder oder auf den Auftragschein.

Für die meisten nachgenannten Indikationen werden NGS-Analysen (Panels) angewendet und die nach den vorliegenden Angaben und/oder allgemeiner Häufigkeit sinnvollsten Gene priorisiert. Allgemein und gerne in Absprache mit Ihnen werden Methode und Auswahl der zu analysierenden Gene individuell festgelegt.

Albinismus

- okulär
- okulokutan
- syndromal

Glaukom

- Glaukom, congenital
- Glaukom, juvenil
- Glaukom, andere: _____

Hornhauterkrankungen

- Fuchs-Dystrophie
- Morbus Fabry
- Andere: _____

Linsenerkrankungen

- Angeborene nukleäre Katarakt
- Katarakt: Galaktokinase-Mangel
- Katarakt: Klassische Galaktosämie
- Katarakt, syndromal: _____
- Linsluxation

Netzhautablösung

- Familiäre exsudative Vitreoretinopathie, (FEVR)
- Retinoschisis, juvenile, X-chromosomal
- Stickler-Syndrom

Okuläre Fehlbildungen

- Anophthalmie, Mikrophthalmie, Kolobom
- Norrie-Syndrom

Retinale Dystrophien

- Retinitis pigmentosa (RP)/Stäbchen-Zapfen-Dystrophie
- Congenitale stationäre Nachtblindheit (CSNB)
- Zapfen-/Zapfen-Stäbchen-/Makuladystrophie
- Schwere frühkindliche Netzhautdystrophie (EOSRD)
- Lebersche congenitale Amaurose (LCA)
- Morbus Stargardt
- Achromatopsie (ACHM)
- Morbus Best
- Bardet-Biedl-Syndrom (BBS)
- Joubert-Syndrom (JBTS)
- Usher-Syndrom
 - Typ 1
 - Typ 2
 - Typ 3
- Senior Loken-Syndrom
- Andere: _____

Sehnerv

- Optikusatrophie
- Leber hereditäre Optikusatrophie (LHON)
- Optikusatrophie, syndromal

Vorderabschnittsdysgenesien

- Aniridie
- Neurofibromatose
- Axenfeld-Rieger Anomalie
- Vorderabschnittsmesenchymdysgenese
- Iridogoniodysgenese
- Peters/Peters-Plus-Syndrom

Andere

- Blepharophimose (BPES)
- Duane-Syndrom
- Kearns-Sayre-Syndrom
- Kongenitale Fibrose der extraokulären Muskeln
- Myopie
- Neuronale Zeroidlipofuszinosen
- Nystagmus, idiopathisch
- Ophthalmoplegie, progressive externe
- Ptosis
- Septo-optische Dysplasie
- Andere: _____