



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

Arztstempel und Unterschrift
------------------------------

Barcode
---------

## Molekulargenetische Diagnostik

Probenmaterial	Geschlecht	Rechnungsart
<input type="checkbox"/> EDTA-Blut (3-5 ml, Raumtemperatur)      Probengefäße (Anzahl) <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="checkbox"/> DNA (1-5 µg, Raumtemperatur) <input type="checkbox"/> Sonstiges <input type="text"/> Tag der Probenahme <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> / <input type="text"/> <input type="text"/>	<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

Klinische Daten und Indikation		
<b>Verdachtsdiagnose</b> (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 zur genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)	
Ich bestätige, dass ich von _____ im Hinblick auf die bei mir / der von mir vertretenen Person _____ durchzuführende, nachfolgend näher beschriebene gendiagnostische Untersuchung/en nach dem Gendiagnostikgesetz	
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.	
<b>Zudem bestätige ich, dass</b>	
(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.	
<b>Ferner erkläre ich mich einverstanden mit (Nichtausfüllen entspricht einem „nein“):</b>	
<input type="checkbox"/> 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.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
<input type="checkbox"/> 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.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
<input type="checkbox"/> 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.jim.2022.04.006). 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.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
<input type="checkbox"/> der Mitteilung des Untersuchungsergebnisses bei Nichterreichen der verantwortlichen ärztlichen Person, auch an mitbehandelnde Ärzte der Praxis/Einrichtung oder vertretende Ärzte (Vertretungsfall).	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
<input type="checkbox"/> 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.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
_____ Ort, Datum	_____ Unterschrift Patient/in bzw. Vertreter/in
_____ Ort, Datum	_____ Unterschrift Arzt/Ärztin

**Anforderung und klinische Informationen**

- Multi-Genpanel (entsprechend der Verdachtsdiagnose)
- Individuelles Panel\* mit folgenden Genen: \_\_\_\_\_

- Exom-Analyse (WES)
- Exom-Analyse (WES)-Trio

Einzelgenanalyse

- Sequenzierung
- Einzelne Variante, Bez.: \_\_\_\_\_

- Gen: \_\_\_\_\_
- Deletion/Duplikation
- Repeatanalyse

Array-CGH (bei gesetzlich versicherten Patienten darf eine Array-CGH erst im Anschluss an eine Chromosomenanalyse erfolgen.)

- 180k
- Chromosomenanalyse bereits erfolgt, Ergebnis: \_\_\_\_\_
- Chromosomenanalyse bitte durchführen (3 - 5 ml Heparinblut beiliegend)

Ihre klinischen und anamnestischen Informationen sind entscheidend für eine gezielte Analyse und Ergebnisse mit hoher Aussagekraft.

**Klinische Informationen (gerne auch Arztbriefkopien, Stammbaum)**

Bitte wählen Sie die auf Ihren Patienten zutreffenden klinischen Angaben aus:

<p><b>Neurologische Auffälligkeit</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Anomalien der Basalganglien</li> <li><input type="checkbox"/> Ataxie</li> <li><input type="checkbox"/> Chorea</li> <li><input type="checkbox"/> Corpus callosum Agenesie</li> <li><input type="checkbox"/> Dystonie</li> <li><input type="checkbox"/> Hemimegalenzephalie</li> <li><input type="checkbox"/> Heterotopie</li> <li><input type="checkbox"/> Hirnatrophie</li> <li><input type="checkbox"/> Holoprosenzephalie</li> <li><input type="checkbox"/> Hydrozephalus</li> <li><input type="checkbox"/> Kortikale Dysplasie</li> <li><input type="checkbox"/> Leukenzephalopathie</li> <li><input type="checkbox"/> Lissenzephalie</li> <li><input type="checkbox"/> Muskeldystrophie</li> <li><input type="checkbox"/> Muskelschwäche</li> <li><input type="checkbox"/> Muskuläre Hypertonie</li> <li><input type="checkbox"/> Muskuläre Hypotonie</li> <li><input type="checkbox"/> Neuropathie</li> <li><input type="checkbox"/> Spastizität</li> </ul>	<p><b>Hörverlust</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Schalleitungsschwerhörigkeit</li> <li><input type="checkbox"/> Innenohrschwerhörigkeit</li> </ul> <p><b>Augenauffälligkeit</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Abnorme Augenbewegung</li> <li><input type="checkbox"/> Blindheit</li> <li><input type="checkbox"/> Kolobom</li> <li><input type="checkbox"/> CPEO</li> <li><input type="checkbox"/> Katarakt</li> <li><input type="checkbox"/> Nystagmus</li> <li><input type="checkbox"/> Optikusatrophie</li> <li><input type="checkbox"/> Ptosis</li> <li><input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa</li> <li><input type="checkbox"/> Visusverlust</li> <li><input type="checkbox"/> Zapfen-Stäbchen-Dystrophie</li> </ul> <p><b>Dysmorphie</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Absteigende Lidspalten</li> <li><input type="checkbox"/> Aufsteigende Lidspalten</li> <li><input type="checkbox"/> Breiter Nasenrücken</li> <li><input type="checkbox"/> Betonte Stirn (frontal bossing)</li> <li><input type="checkbox"/> Hypertelorismus</li> <li><input type="checkbox"/> Ohrenfehlbildung</li> <li><input type="checkbox"/> Retrognathie</li> <li><input type="checkbox"/> Lippen-Kiefer-Gaumenspalte</li> <li><input type="checkbox"/> Synophrys</li> </ul> <p><b>Skelettauffälligkeit</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Frakturen</li> <li><input type="checkbox"/> Gliedmaßenanomalie</li> <li><input type="checkbox"/> Großwuchs</li> <li><input type="checkbox"/> Kleinwuchs</li> <li><input type="checkbox"/> Klumpfuß</li> <li><input type="checkbox"/> Kontrakturen</li> <li><input type="checkbox"/> Kraniosynostose</li> <li><input type="checkbox"/> Makrozephalie</li> <li><input type="checkbox"/> Mikrozephalie</li> <li><input type="checkbox"/> Polydaktylie</li> <li><input type="checkbox"/> Skoliose</li> <li><input type="checkbox"/> Syndaktylie</li> <li><input type="checkbox"/> Wirbelanomalie</li> </ul>	<p><b>Herz-Kreislauf-Auffälligkeit</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Angioödem</li> <li><input type="checkbox"/> Aortendilatation</li> <li><input type="checkbox"/> Aortenisthmusstenose</li> <li><input type="checkbox"/> Arrhythmie</li> <li><input type="checkbox"/> Hypoplastisches Linksherz</li> <li><input type="checkbox"/> Kardiomyopathie</li> <li><input type="checkbox"/> Schlaganfall</li> <li><input type="checkbox"/> Fallot-Tetralogie</li> <li><input type="checkbox"/> Ventrikelseptumdefekt</li> <li><input type="checkbox"/> Vorhofseptumdefekt</li> </ul> <p><b>Hämatologische Erkrankung</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Anämie</li> <li><input type="checkbox"/> Immunschwäche</li> <li><input type="checkbox"/> Koagulationsstörung</li> <li><input type="checkbox"/> Leukämie</li> <li><input type="checkbox"/> Myelofibrose</li> <li><input type="checkbox"/> Neutropenie</li> <li><input type="checkbox"/> Panzytopenie</li> <li><input type="checkbox"/> Thrombozytopenie</li> <li><input type="checkbox"/> Thrombozytose</li> </ul> <p><b>Magen-Darm-Erkrankung</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Diarrhö</li> <li><input type="checkbox"/> Erbrechen</li> <li><input type="checkbox"/> Gastroösophagealer Reflux</li> <li><input type="checkbox"/> Hirschsprung-Krankheit</li> <li><input type="checkbox"/> Leberversagen</li> <li><input type="checkbox"/> Leberzysten</li> <li><input type="checkbox"/> Obstipation</li> <li><input type="checkbox"/> Pylorusstenose</li> <li><input type="checkbox"/> Transaminasenerhöhung</li> </ul> <p><b>Hautauffälligkeit</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Bindegewebsanomalie</li> <li><input type="checkbox"/> Blasenbildung</li> <li><input type="checkbox"/> Haaranomalie</li> <li><input type="checkbox"/> Hauttumore</li> <li><input type="checkbox"/> Ichthyose</li> <li><input type="checkbox"/> Nagelveränderungen</li> <li><input type="checkbox"/> Pigmentierungsanomalie</li> </ul>	<p><b>Nierenerkrankung</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Dysgenese/Agenesie</li> <li><input type="checkbox"/> Fokal segmentale Glomerulosklerose</li> <li><input type="checkbox"/> Hydronephrose</li> <li><input type="checkbox"/> Proteinurie</li> <li><input type="checkbox"/> Tubulopathie</li> <li><input type="checkbox"/> Zystennieren</li> </ul> <p><b>Genitalanomalie</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Hypogonadismus</li> <li><input type="checkbox"/> Hypospadie</li> <li><input type="checkbox"/> Intersexuelles Genitale</li> <li><input type="checkbox"/> Kryptorchismus</li> <li><input type="checkbox"/> Unfruchtbarkeit</li> </ul> <p><b>Endokrinol. Auffälligkeit</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Diabetes mellitus</li> <li><input type="checkbox"/> Hyperparathyreoidismus</li> <li><input type="checkbox"/> Hypoparathyreoidismus</li> <li><input type="checkbox"/> Hyperthyreose</li> <li><input type="checkbox"/> Hypothyreose</li> <li><input type="checkbox"/> Hypoth. Hypophysenkrankheit</li> </ul> <p><b>Stoffwechsellauffälligkeit</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Alanin, erhöht</li> <li><input type="checkbox"/> Gedeinstörung</li> <li><input type="checkbox"/> Kreatinkinase-Veränderungen</li> <li><input type="checkbox"/> Ketose</li> <li><input type="checkbox"/> Lactat-Azidose</li> <li><input type="checkbox"/> organische Azidurie</li> <li><input type="checkbox"/> Pyruvat, erhöht</li> </ul> <p><b>Tumor</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Brustkrebs</li> <li><input type="checkbox"/> Darmkrebs</li> <li><input type="checkbox"/> Eierstockkrebs</li> <li><input type="checkbox"/> Hirntumor</li> <li><input type="checkbox"/> Lungenkarzinom</li> <li><input type="checkbox"/> Magenkarzinom</li> <li><input type="checkbox"/> Nierenkrebs</li> </ul>
--	---	--	---