



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) <span style="border: 1px solid black; display: inline-block; width: 20px; height: 15px;"></span>	<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 <span style="border: 1px solid black; display: inline-block; width: 100px; height: 15px;"></span> Tag der Probenentnahme <span style="border: 1px solid black; display: inline-block; width: 20px; height: 15px;"></span> / <span style="border: 1px solid black; display: inline-block; width: 20px; height: 15px;"></span>		

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 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: \_\_\_\_\_

**Hinweis für gesetzlich krankenversicherte Patienten**

Die Erstattungsrichtlinie für humangenetische Untersuchungen sieht in einem ersten Schritt die genetische Analyse bis 25 kb vor. Sollte eine weitergehende Gen-Analyse erforderlich sein (erweiterte Mutationssuche), muss die Kostenübernahme von Ihrer Krankenkasse vorab genehmigt werden. Wenn Sie wünschen, dass wir die Genehmigung für Sie beantragen, benötigen wir eine von Ihnen unterschriebene Vollmacht sowie detaillierte klinische Angaben, z.B. in Form eines aktuellen Arztbriefes. Nach Genehmigung können wir die weiterführende Diagnostik durchführen.

**Vollmacht des gesetzlich versicherten Patienten**

Erzielt die Analyse der angeforderten Gene (bis 25 kb) keine eindeutige Klärung der Krankheitsursache, beauftrage und bevollmächtige ich Bioscientia Institut für Medizinische Diagnostik GmbH, MVZ Ingelheim – Zentrum für Humangenetik zu diesem Zweck eine Genehmigung unter Beifügung eines ärztlichen Gutachtens zur Begründung der medizinischen Notwendigkeit bei meiner Krankenkasse zu beantragen.

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

ANFORDERUNG UND KLINISCHE INFORMATIONEN		
<input type="checkbox"/> <b>Multi-Genpanel</b> (entsprechend der Verdachtsdiagnose)		
<input type="checkbox"/> <b>Individuelles Panel*</b> mit folgenden Genen: _____		
<input type="checkbox"/> <b>Exom-Analyse (WES)*</b> <input type="checkbox"/> <b>Exom-Analyse (WES)-Trio*</b>		
*Für Analysen mit einem Untersuchungsumfang > 25kb muss vor Untersuchungsbeginn eine Kostenübernahme durch die gesetzliche Krankenkasse beantragt werden (s. 1. Seite) oder eine private Kostenübernahme erfolgen.		
<input type="checkbox"/> <b>Einzelgenanalyse</b>		
Gen: _____	<input type="checkbox"/> Sequenzierung <input type="checkbox"/> Deletion/Duplikation	<input type="checkbox"/> Einzelne Variante, Bez.: _____ <input type="checkbox"/> Repeatanalyse
<b>Array-CGH</b> (bei gesetzlich versicherten Patienten darf eine Array-CGH erst im Anschluss an eine Chromosomenanalyse erfolgen.)		
<input type="checkbox"/> 180k <input type="checkbox"/> Chromosomenanalyse bereits erfolgt, Ergebnis: _____ <input type="checkbox"/> 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:

- |   |  |  |  |
|---|--|--|--|
| <div style="background-color: #e0e0e0; padding: 2px; margin-bottom: 5px;"><b>Neurologische Auffälligkeiten</b></div> <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> <div style="background-color: #e0e0e0; padding: 2px; margin-bottom: 5px; margin-top: 10px;"><b>Neuronalentwicklung</b></div> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Autismus-Spektrum-Erkrankung</li> <li><input type="checkbox"/> Entwicklungsregression</li> <li><input type="checkbox"/> Entwicklungsverzögerung</li> <li><input type="checkbox"/> feinmotorische Verzögerung</li> <li><input type="checkbox"/> grobmotorische Verzögerung</li> <li><input type="checkbox"/> Krampfanfälle</li> <li><input type="checkbox"/> Psychiatrische Symptome</li> <li><input type="checkbox"/> Sprachverzögerung</li> <li><input type="checkbox"/> wiederkehrende Kopfschmerzen</li> </ul> <div style="background-color: #e0e0e0; padding: 2px; margin-bottom: 5px; margin-top: 10px;"><b>Stoffwechselfähigkeiten</b></div> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Alanin, erhöht</li> <li><input type="checkbox"/> Gedeihstörung</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> | <div style="background-color: #e0e0e0; padding: 2px; margin-bottom: 5px;"><b>Hörverlust</b></div> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Schalleitungsschwerhörigkeit</li> <li><input type="checkbox"/> Innenohrschwerhörigkeit</li> </ul> <div style="background-color: #e0e0e0; padding: 2px; margin-bottom: 5px; margin-top: 10px;"><b>Augenauffälligkeit</b></div> <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> <div style="background-color: #e0e0e0; padding: 2px; margin-bottom: 5px; margin-top: 10px;"><b>Dysmorphien</b></div> <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> <div style="background-color: #e0e0e0; padding: 2px; margin-bottom: 5px; margin-top: 10px;"><b>Skeltauffälligkeiten</b></div> <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> | <div style="background-color: #e0e0e0; padding: 2px; margin-bottom: 5px;"><b>Herz-Kreislauf-Auffälligkeiten</b></div> <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> <div style="background-color: #e0e0e0; padding: 2px; margin-bottom: 5px; margin-top: 10px;"><b>Hämatologische Erkrankung</b></div> <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> <div style="background-color: #e0e0e0; padding: 2px; margin-bottom: 5px; margin-top: 10px;"><b>Magen-Darm-Erkrankung</b></div> <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> <div style="background-color: #e0e0e0; padding: 2px; margin-bottom: 5px; margin-top: 10px;"><b>Hautauffälligkeiten</b></div> <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> | <div style="background-color: #e0e0e0; padding: 2px; margin-bottom: 5px;"><b>Nierenerkrankung</b></div> <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> <div style="background-color: #e0e0e0; padding: 2px; margin-bottom: 5px; margin-top: 10px;"><b>Genitalanomalie</b></div> <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> <div style="background-color: #e0e0e0; padding: 2px; margin-bottom: 5px; margin-top: 10px;"><b>Endokrinol. Auffälligkeiten</b></div> <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> <div style="background-color: #e0e0e0; padding: 2px; margin-bottom: 5px; margin-top: 10px;"><b>Pränatale Auffälligkeiten</b></div> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> erhöhte Nackenfaltendichte</li> <li><input type="checkbox"/> intrauterine Wachstumsverzögerung</li> <li><input type="checkbox"/> Oligohydramnion</li> <li><input type="checkbox"/> Omphalozele</li> <li><input type="checkbox"/> Polyhydramnion</li> <li><input type="checkbox"/> Vorgeburtlichkeit</li> <li><input type="checkbox"/> zystisches Hygrom</li> </ul> <div style="background-color: #e0e0e0; padding: 2px; margin-bottom: 5px; margin-top: 10px;"><b>Tumor</b></div> <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> |
|---|--|--|--|