



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-bottom: 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-bottom: 1px solid black; display: inline-block; width: 100px;"></span> Tag der Probennahme <span style="border-bottom: 1px solid black; display: inline-block; width: 40px;"></span> / <span style="border-bottom: 1px solid black; display: inline-block; width: 40px;"></span>		

KLINISCHE DATEN UND INDIKATION

**Verdachtsdiagnose** (für ausführlichere Angaben siehe S.2): \_\_\_\_\_

---

Proband/Patient erkrankt       ja     nein      ICD-10 Code: \_\_\_\_\_  
 Familienangehörige erkrankt     ja     nein      wer: \_\_\_\_\_  
 Elterliche Blutsverwandtschaft     ja     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**<sup>1</sup> \_\_\_\_\_ 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**.

**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 meinem behandelnden Arzt widerrufen kann**, die Untersuchung dann abgebrochen und nur die bis dahin erbrachte Leistung abgerechnet wird.

**Zusätzlich erkläre ich meine Einwilligung**

- in die **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, ohne Anspruch darauf zu erheben,<sup>1</sup>
- in die **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, ohne Anspruch darauf zu erheben,<sup>1</sup>
- in die **Mitteilung ggf. erhobener Zufallsbefunde**, ohne Anspruch darauf zu erheben,<sup>1</sup>
- in die Mitteilung des Untersuchungsergebnisses bei Nichterreichen meines behandelnden Arztes, auch an **mitbehandelnde Ärzte der Praxis / Einrichtung oder vertretende Ärzte**,<sup>1</sup>
- in die **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.<sup>1</sup>      <sup>1</sup> Nichtzutreffendes bitte streichen

Inhalt des Aufklärungsgesprächs:

---

Ort, Datum      Unterschrift Patient/in bzw. Vertreter/in

---

Ort, Datum      Unterschrift Arzt/Ärztin

---

Ort, Datum      Unterschrift weitere beteiligte Person<sup>2</sup>  
<sup>2</sup>Bei gendiagnostischer Untersuchung zur Klärung der Abstammung auf Grundlage einer Einwilligung muss diese von allen Beteiligten erklärt werden.

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>	
<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:

- |   |   |  |  |
|---|---|--|--|
| <p><b>Neurol. Auffälligkeiten</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>Neuronalentwicklung</b></p> <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> <p><b>Stoffwechselfauffälligkeiten</b></p> <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> | <p><b>Hörverlust</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Schallleitungsschwerhörigkeit</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>Dysmorphien</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>Skeltauffälligkeiten</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-Auffälligkeiten</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>Hautauffälligkeiten</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/Agnesie</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. Auffälligkeiten</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>Pränatale Auffälligkeiten</b></p> <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> <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> |
|---|---|--|--|