



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 Blutsverwandtschaft ja nein Ethnische Herkunft: _____

Spezifische Verdachtsdiagnose

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

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"/> 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"/> Endokrinologische Beteiligung <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Diabetes insipidus <input type="checkbox"/> Diabetes mellitus <input type="checkbox"/> Hypogonadismus <input type="checkbox"/> Schilddrüsenhormonresistenz <input type="checkbox"/> Andere: _____ 	<input type="checkbox"/> Dysmorphien	
	<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"/> 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</i>/<i>GJB6</i>-Gen) Sequenzanalyse der anderen bekannten Hörstörungsgene Ausschluss 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</i>/<i>GJB6</i>- und <i>Stereocilin</i>-Gen) Sequenzanalyse der anderen bekannten Hörstörungsgene Ausschluss kausaler CNVs (Kopienzahlvarianten wie Deletionen/Duplikationen)
<input type="checkbox"/> Analyse entsprechend der Verdachtsdiagnose/hinsichtlich der klinischen Angaben (basierend auf Exom-/Genom-Sequenzierung, inkl. Kopienzahl-Analyse (CNVs; ggf. mittels MLPA; bitte streichen, falls nicht gewünscht) und Strukturvarianten)

Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz

Ich bestätige, dass ich von im Hinblick auf die bei mir /
der von mir vertretenen Person durchzuführende, nachfolgend näher
beschriebene/n gendiagnostische/n 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 der/dem u.g. aufklärende/n Arzt/Ärztin (verantwortliche ärztliche Person)

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. Bei umfassenderen genetischen Analysen können je nach Auswertestrategie zufällig Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht im Zusammenhang mit der diagnostischen Fragestellung stehen (siehe unsere Informationsbroschüren „Zufallsbefunde“, <https://genetik.bioscientia.de/formulare/>). Ein Anspruch auf vollständige Mitteilung aller Zufallsbefunde oder eine zukünftige Aktualisierung solcher Befunde besteht jedoch nicht. Sie haben die Möglichkeit zu entscheiden, ob und welche Zufallsbefunde mitgeteilt werden.

Ich wünsche die Mitteilung von Zufallsbefunden der:

- **Gruppe 1** (für eine mögliche Erkrankung gibt es vorbeugende oder therapeutische Maßnahmen). ja nein
- **Gruppe 2** (für eine mögliche Erkrankung gibt es derzeit keine vorbeugenden oder therapeutischen Maßnahmen). ja nein
- **Gruppe 3** (Varianten, die bei Nachkommen oder verwandten Personen zu einer erblichen Erkrankung führen können / Anlageträgerschaft). ja nein

Bei Kindern und Jugendlichen: Befunde der Gruppe-1-Erkrankungen, die sich bereits im Kindes-/Jugendalter manifestieren, werden immer mitgeteilt. Befunde der Gruppe 2 werden zum Schutz des Rechts auf Nichtwissen grundsätzlich nicht mitgeteilt, wenn sich die Erkrankung erst im Erwachsenenalter manifestiert und mit einer späteren Einwilligungsfähigkeit gerechnet werden kann.

- 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