



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: Augenerkrankungen

Probenmaterial		Biologisches Geschlecht	Rechnungsart
<input type="checkbox"/> EDTA-Blut (3-5 ml, Raumtemperatur)	Probengefäße (Anzahl) <input type="text" value=""/>	<input type="checkbox"/> männlich	<input type="checkbox"/> Kasse (Ü-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" value=""/>	Tag der Probenahme <input type="text" value=""/> / Uhrzeit <input type="text" value=""/>		<input type="checkbox"/> Selbstzahler
			<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: _____

Indikation/Verdachtsdiagnose/klinische Angaben (bitte möglichst detailliert, gerne auch Arztbriefkopien beilegen):

<p>Albinismus</p> <input type="checkbox"/> okulär <input type="checkbox"/> okulokutan <input type="checkbox"/> syndromal	<p>Okulare Fehlbildungen</p> <input type="checkbox"/> Anophthalmie, Mikrophthalmie, Kolobom <input type="checkbox"/> Norrie-Syndrom	<p>Sehnerv</p> <input type="checkbox"/> Optikusatrophie <input type="radio"/> nur LHON <input type="radio"/> LHON und ggf. weitere Optikusatrophie <input type="radio"/> nur Nicht-LHON-Optikusatrophie <input type="checkbox"/> Syndromale Optikusatrophie
<p>Glaukom</p> <input type="checkbox"/> Glaukom, congenital <input type="checkbox"/> Glaukom, juvenil <input type="checkbox"/> Glaukom, andere: _____	<p>Retinale Dystrophien</p> <input type="checkbox"/> Retinopathia pigmentosa (RP) / Stäbchen-Zapfen-Dystrophie <input type="checkbox"/> Congenitale stationäre Nachtblindheit (CSNB) <input type="checkbox"/> Zapfen-/ Zapfen-Stäbchen-/ Makuladystrophie <input type="checkbox"/> Schwere frühkindliche Netzhautdystrophie (EOSRD) <input type="checkbox"/> Lebersche Congenitale Amaurose (LCA) <input type="checkbox"/> Morbus Stargardt <input type="checkbox"/> Achromatopsie (ACHM) <input type="checkbox"/> Morbus Best <input type="checkbox"/> Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) <input type="checkbox"/> Joubert-Syndrom (JBTS) <input type="checkbox"/> Usher-Syndrom <input type="radio"/> Typ 1 <input type="radio"/> Typ 2 <input type="radio"/> Typ 3 <input type="checkbox"/> Senior-Løken-Syndrom <input type="checkbox"/> Andere: _____	<p>Vorderabschnittsdysgenesien</p> <input type="checkbox"/> Aniridie <input type="checkbox"/> Neurofibromatose <input type="checkbox"/> Axenfeld-Rieger Anomalie <input type="checkbox"/> Vorderabschnittsmesenchymdysgenese <input type="checkbox"/> Iridogoniodysgenese <input type="checkbox"/> Peters- / Peters-Plus-Syndrom
<p>Hornhauterkrankungen</p> <input type="checkbox"/> Fuchs-Dystrophie <input type="checkbox"/> Morbus Fabry <input type="checkbox"/> Andere: _____		<p>Andere</p> <input type="checkbox"/> Blepharophimose (BPES) <input type="checkbox"/> Duane-Syndrom <input type="checkbox"/> Kearns-Sayre-Syndrom <input type="checkbox"/> Kongenitale Fibrose der extraokulären Muskeln <input type="checkbox"/> Myopie <input type="checkbox"/> Neuronale Zeroidlipofuszinose <input type="checkbox"/> Nystagmus, idiopathisch <input type="checkbox"/> Ophthalmoplegie, progressive externe <input type="checkbox"/> Ptosis <input type="checkbox"/> Septo-optische Dysplasie <input type="checkbox"/> Extraokuläre Symptome: _____
<p>Linsenerkrankungen</p> <input type="checkbox"/> Angeborene nukleäre Katarakt <input type="checkbox"/> Katarakt: Galaktokinase-Mangel <input type="checkbox"/> Katarakt: Klassische Galaktosämie <input type="checkbox"/> Katarakt, syndromal: _____ <input type="checkbox"/> Linsenluxation		
<p>Netzhautablösung</p> <input type="checkbox"/> Familiäre exsudative Vitreoretinopathie, (FEVR) <input type="checkbox"/> Retinoschisis, juvenile, X-chromosomal <input type="checkbox"/> Stickler-Syndrom		

Gewünschte Analyse(n) – bitte ankreuzen:

Sequenzierung
 Indikationsspezifisches Genpanel
 Einzelnes Gen: _____
 Segregation einer familiären Variante (bitte genetischen Vorbefund beilegen): _____

zusätzlich Analyse auf Kopienzahl (CNVs, Deletionen/Duplikationen) und andere Strukturvarianten

Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz

Ich bestätige, dass ich von [redacted] im Hinblick auf die bei mir / der von mir vertretenen Person [redacted] durchzuführende, nachfolgend näher beschriebene gendiagnostische Untersuchung/en nach dem Gendiagnostikgesetz

[redacted]

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) widerrufen kann, die Untersuchung dann abgebrochen und nur die bis dahin erbrachte Leistung abgerechnet wird.

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. 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.gim.2022.04.006). ja nein
- 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.
- 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