



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=""/> /		<input type="checkbox"/> Selbstzahler
	Uhrzeit <input type="text" value=""/>		<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):

<h3>Albinismus</h3> <input type="checkbox"/> okulär <input type="checkbox"/> okulokutan <input type="checkbox"/> syndromal	<h3>Okulare Fehlbildungen</h3> <input type="checkbox"/> Anophthalmie, Mikrophthalmie, Kolobom <input type="checkbox"/> Norrie-Syndrom	<h3>Sehnerv</h3> <input type="checkbox"/> Optikusatrophie <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> nur LHON</li> <li><input type="radio"/> LHON und ggf. weitere Optikusatrophie</li> <li><input type="radio"/> nur Nicht-LHON-Optikusatrophie</li> </ul> <input type="checkbox"/> Syndromale Optikusatrophie
<h3>Glaukom</h3> <input type="checkbox"/> Glaukom, congenital <input type="checkbox"/> Glaukom, juvenil <input type="checkbox"/> Glaukom, andere: _____	<h3>Retinale Dystrophien</h3> <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 <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Typ 1</li> <li><input type="radio"/> Typ 2</li> <li><input type="radio"/> Typ 3</li> </ul> <input type="checkbox"/> Senior-Løken-Syndrom <input type="checkbox"/> Andere: _____	<h3>Vorderabschnittsdysgenesien</h3> <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
<h3>Hornhauterkrankungen</h3> <input type="checkbox"/> Fuchs-Dystrophie <input type="checkbox"/> Morbus Fabry <input type="checkbox"/> Andere: _____		<h3>Andere</h3> <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: _____
<h3>Linsenerkrankungen</h3> <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"/> Linsluxation		
<h3>Netzhautablösung</h3> <input type="checkbox"/> Familiäre exsudative Vitreoretinopathie, (FEVR) <input type="checkbox"/> Retinoschisis, juvenile, X-chromosomal <input type="checkbox"/> Stickler-Syndrom		

**Gewünschte Analyse(n) - bitte ankreuzen:**

Indikationsspezifisches Genpanel (basierend auf Exom-/Genom-Sequenzierung) inkl. Kopienzahl-Analyse (CNVs; ggf. mittels MLPA; bitte streichen, falls nicht gewünscht) und Strukturvarianten

Einzelnes Gen: \_\_\_\_\_

Segregation einer familiären Variante (bitte genetischen Vorbefund beilegen): \_\_\_\_\_

# 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) 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. 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
    - Ich wünsche die Mitteilung von Zufallsbefunden der Gruppe 2 (für eine mögliche Erkrankung gibt es derzeit keine vorbeugenden oder therapeutischen Maßnahmen).  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.
- Ich wünsche die Mitteilung von Zufallsbefunden der Gruppe 3 (Varianten, die bei Nachkommen oder verwandten Personen zu einer erblichen Erkrankung führen können / Anlageträgerschaft)  ja  nein
  - 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