



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

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) ¹	Tag der Probenahme <input type="text"/>	<input type="checkbox"/> weiblich	<input type="checkbox"/> Privat
<input type="checkbox"/> Sonstiges <input type="text"/>	Uhrzeit <input type="text"/>		<input type="checkbox"/> Selbstzahler
			<input type="checkbox"/> Krankenhaus

Klinische Daten und Indikation			
Patientin/Patient erkrankt	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	ICD-10-Code:	<input type="text"/>
Familienangehörige erkrankt	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	Wer:	<input type="text"/>
Elterliche Blutsverwandschaft	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	Ethnische Herkunft:	<input type="text"/>

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

Gewünschte Analyse(n) - bitte ankreuzen:

- Indikationsspezifische Analyse mehrerer Gene (basierend auf Exom-/Genom-Sequenzierung) inkl. Kopienzahl-Analyse (CNVs; ggf. mittels MLPA; bitte streichen, falls CNVs nicht gewünscht)
 - Trio-Analyse*
- Einzelnes Gen:
- Repeat-Analyse gemäß Verdachts-/Differentialdiagnose
- Methylierungsanalyse gemäß Verdachts-/Differentialdiagnose
- Segregation einer familiären Variante (bitte genetischen Vorbefund beilegen):
- Optische Genomkartierung** **oder** Chromosomale Mikroarray-Analyse (CMA)
(bei gesetzlich versicherten Patient:innen darf eine chromosomale Mikroarray-Analyse/optische Genomkartierung erst im Anschluss an eine Chromosomenanalyse erfolgen)
 - Chromosomenanalyse bereits erfolgt, Ergebnis:
 - Chromosomenanalyse bitte durchführen***
- Stufendiagnostik bei komplexen Fragestellungen (z. B. unklaren syndromalen Erkrankungen/Entwicklungsstörungen); nicht gewünschte Analysen bitte streichen
 1. Chromosomenanalyse***
 2. Analyse des *FMR1*-Gens (fragiles X-Syndrom)
 3. Optische Genomkartierung **oder** Chromosomale Mikroarray-Analyse (CMA)
 4. Indikationsspezifische Trio-Analyse*

¹ Nukleinsäuren (DNA/RNA) können nur als Primärmaterial akzeptiert werden, wenn diese in einem CLIA-zertifizierten Labor (vergleichbar mit ISO15189) extrahiert wurden oder in einem Labor, dass die Anforderungen der CLIA erfüllt. Falls Sie uns Nukleinsäuren als Primärmaterial zusenden, bestätigen Sie hiermit, dass die Extraktion in einem entsprechend qualifizierten Labor durchgeführt wurde.

* bitte Blut, Einverständniserklärungen und Überweisungsscheine der Eltern mitschicken

** (2-3 ml EDTA-Blut, Probe darf nicht älter als 4 Tage sein, nicht für pränatale Proben)

*** bitte 3-5 ml Heparinblut mitschicken und auch Anforderungsschein „Postnatale Chromosomenanalyse“ verwenden

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