



Patientendaten (ggf. Aufkleber)

Ärztliche Leitung:

Dr. med. Dr. rer. nat. Claudia Nevinny-Stickel-Hinzpeter

Fachärztin für Humangenetik

Lindwurmstraße 23, 80337 München / Germany

T +49 (0)89. 54 86 29-0 info@humane-genetik.de

F +49 (0)89. 54 86 29-243 www.humane-genetik.de

Untersuchungsauftrag Molekulargenetik – Bindegewebserkrankungen

Humangenetische Leistungen belasten **NICHT** das Budget des anfordernden Arztes

Kostenträger:

Gesetzlich versicherte Patienten: Laborüberweisungsschein Muster 10
 Überweisungsschein Muster 06-2 (gelb)

Privat: GOÄ-Rechnung an Patient

Stationär: Rechnung an Klinik

Geschlecht des Patienten: männlich weiblich

Untersuchungsmaterial: Entnahmedatum: _____

EDTA-Blut 2-5 ml

DNA

Sonstiges: _____

Klinische Angaben / Diagnose:

Falls vorhanden, bitte Vorbefunde aus elektronenmikroskopischen oder biochemischen Untersuchungen beilegen.

Untersuchungen:

- Ehlers-Danlos Syndrom Typ I+II, klassische Form (*COL5A1, COL5A2*)
- Ehlers-Danlos Syndrom Typ IV, vaskuläre Form (*COL3A1*)
- Ehlers-Danlos Syndrom Typ VI, Kyphoscoliose (*PLOD1*)
- Ehlers-Danlos Syndrom Typ VIIA+B, Arthrochalasie (*COL1A1, COL1A2*)
- Marfan Syndrom /Loeys-Dietz- Syndrom (*FBN1, TGFBR1, TGFBR2*)
- Osteogenesis Imperfecta, Glasknochenkrankheit (*COL1A1, COL1A2*)
- Tenascin X-Mangel (*TNXB*)
- Thorakale Aortenaneurysmen, TAAD (*ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2*)

Analyse einer familiär bekannten Mutation

Name und Geburtsdatum des Indexpatienten: _____

Gen und Mutation: _____

Falls vorhanden bitte Ergebnisse molekulargenetischer Untersuchungen betroffener Verwandter beilegen. Durch eine gezielte genetische Analyse lassen sich Kosten und Bearbeitungszeit deutlich reduzieren.

Ort, Datum

Unterschrift des Arztes und Stempel

Alle zu Panels zusammengefassten Gene können auf Wunsch auch einzeln analysiert werden.



Patientendaten (ggf. Aufkleber)

Einwilligung in eine genetische Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Hiermit gebe ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung meine Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der Fragestellung/Verdachtsdiagnose (wie auf dem Überweisungsschein oder den Anforderungsformularen angegeben) bei mir, bzw. der von mir vertretenen Person dient.

Indikation

Sofern dies für die Analyse notwendig ist, kann eine Weiterleitung des Probenmaterials zu einem Fremdlabor mit vergleichbaren Qualitätsanforderungen erfolgen.

Das Gendiagnostikgesetz sieht eine Vernichtung der genetischen Proben nach Befunderstellung vor. Um eine Nachprüfung der Ergebnisse sicherstellen zu können, werden die genetischen Proben über einen angemessenen Reaktionszeitraum aufbewahrt und dann verworfen. Für einige Patientenproben kann eine längere Aufbewahrungsdauer sinnvoll sein.

- Die Aufbewahrung und Vernichtung der genetischen Proben gemäß GenDG erachte ich als ausreichend.
- Nach erfolgter Aufklärung wünsche ich die Aufbewahrung der genetischen Proben 10 Jahre lang über die gesetzliche Frist hinaus.

Genetische Proben sind wichtiges Material für die Qualitätssicherung der genetischen Untersuchungen im Labor und für die Etablierung neuer diagnostischer Verfahren. Die Verwendung der genetischen Proben erlaube ich wie folgt:

- Ich erlaube zusätzlich die Nutzung für Qualitätssicherungsmaßnahmen und wissenschaftliche Zwecke nach Anonymisierung.
- Ich erlaube die Nutzung ausschließlich zur Durchführung der o. g. genetischen Diagnostik.

Aufbewahrung der Ergebnisse nach Befunderstellung:

- Nach erfolgter Aufklärung wünsche ich die Aufbewahrung der Ergebnisse über die gesetzliche Frist hinaus.
- Die Aufbewahrung der Ergebnisse innerhalb des gesetzlichen Rahmens über einen Zeitraum von 10 Jahren erachte ich als ausreichend.

Bei der Verwendung von molekulargenetischen und molekularzytogenetischen Übersichtsmethoden (Suchtests) können sich Zufallsbefunde ergeben, die nicht im Zusammenhang mit der klinischen Fragestellung stehen.

- Ich will über diagnostisch relevante Zufallsbefunde informiert werden.
- Auf die Mitteilung solcher Zufallsbefunde verzichte ich.

Es steht mir frei, nach Ergebnismitteilung über die verantwortliche ärztliche Person jederzeit ohne Angabe von Gründen die Sperrung der Ergebnisse zu verlangen.

Es steht mir frei, diese Einwilligung selbst oder über die verantwortliche ärztliche Person jederzeit ohne Angabe von Gründen teilweise oder ganz zu widerrufen oder von der Mitteilung des Untersuchungsergebnisses Abstand zu nehmen.

Ort, Datum

Unterschrift der Patientin/des Patienten, bzw. des gesetzl. Vertreters

Stempel und Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person