

Patient*in	<input type="checkbox"/> männlich	<input type="checkbox"/> weiblich	<input type="checkbox"/> divers
Name, Vorname _____ geb. _____			
Straße _____			
PLZ _____	Ort _____		

# Universitätsklinikum Carl Gustav Carus



**DIE DRESDNER.**

Institut für Klinische Genetik  
Fetscherstraße 74, Haus 137, Laborbereich  
01307 Dresden, Germany  
Genetische Ambulanz  
Tel.: +49 (0)351 458 2891  
Fax: +49 (0)351 458 4316  
Email: genetische.ambulanz@uniklinikum-dresden.de

## Anforderung Postnatale Genetische Diagnostik und Einwilligung nach GenDG

Bitte achten Sie auf die Vollständigkeit Ihrer Angaben, da sonst gegebenenfalls keine Bearbeitung erfolgen kann.

Für Pränataldiagnostik bitte „Anforderungsschein Pränatale Diagnostik“ verwenden.

Arzt/Ärztin und Einrichtung (Stempel o. Druckschrift)

Name, Vorname

Name der Einrichtung

Adresse

Telefon

Kostenträger  Hochschulambulanz  § 116 SGB V  UKD - stationär  
 Private KV / Selbstzahler / IGeL  Rechnung an Einsender / Klinik  Kostenübernahme

Untersuchungsgrund (Erkrankung / Diagnose / klinische und anamnestische Daten / Art der Untersuchung / Methode)

**Einwilligung: Gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) willige ich mit meiner Unterschrift ein in die genetischen Untersuchungen zur Klärung der oben genannten Erkrankung / Diagnose und in die**

Aufbewahrung von Probenmaterial nach Abschluss des Untersuchungsauftrags

a) zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung.  ja  nein

b) für spätere neue Diagnostikmöglichkeiten.  ja  nein

Nutzung der Untersuchungsergebnisse für Familienmitglieder.  ja  nein

Verwendung des überschüssigen Probenmaterials zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung  ja  nein

der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen, sowie Publikation der pseudonymisierten Ergebnisse.  ja  nein

Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse länger als 10 Jahre.  ja  nein

Weiterleitung des Untersuchungsauftrages an ein spezialisiertes Kooperationslabor.  ja  nein

Austausch meiner pseudonymisierten Daten zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der  ja  nein

Qualitätssicherung mit anderen Einrichtungen unter Beachtung des Datenschutzes.  ja  nein

Mitteilung gesundheitsrelevanter Anlageträgerschaften als Zusatzbefunde sowie weiterer Befunde, die ein  ja  nein

erhöhtes Risiko bei meinen Nachkommen bedeuten würden.  ja  nein

Übermittlung des Untersuchungsbefundes an einen weiterbehandelnden Arzt.  ja  nein

Genetische Beratung.  ja  nein

**Ich willige ein, dass alle therapeutisch oder prognostisch relevanten Zusatzbefunde mitgeteilt werden.**

**Hinsichtlich der Zusatzbefunde besteht kein Anspruch auf Vollständigkeit.**

Die Befundmitteilung erfolgt grundsätzlich entsprechend des Gendiagnostikgesetzes.

Die Befundberichte der Untersuchungen bzw. die Gutachten der Behandlung sollen an mich und außerdem geschickt werden an: die Fachärzte/Fachärztinnen für Humangenetik der Genetischen Ambulanz und

Name, Vorname, Einrichtung, Ort des überweisenden Arztes / der überweisenden Ärztin sowie weiterer betreuender Ärzte und Ärztinnen

Diese Einwilligung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich habe eine ausführliche Aufklärung zu den vorgesehenen genetischen Untersuchungen gemäß GenDG erhalten und verstanden. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Ich habe eine Kopie der Aufklärung und der Einwilligung erhalten.

Alternativ Bestätigung durch aufklärende ärztliche Person: Die Einwilligung des Patienten / der Patientin bzw. des gesetzlichen Vertreters / der gesetzlichen Vertreterin liegt mir vor.

Sollten die Fragen unbeantwortet bleiben, wird mit der Unterschrift die Einwilligung des Patienten / der Patientin vorausgesetzt.

Ort, Datum

Unterschrift Patient\*in bzw. gesetzliche/r Vertreter\*in

Unterschrift aufklärender Arzt / aufklärende Ärztin

Vorname, Name Patient\*in bzw. gesetzliche/r Vertreter\*in in Druckbuchstaben

Vorname, Name aufklärender Arzt / aufklärende Ärztin in Druckbuchstaben



Patient\*in \_\_\_\_\_

**Klinische Angaben und Ergebnisse bisheriger genetischer Untersuchungen**

Voruntersuchungen des Patienten / der Patientin in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung

\_\_\_\_\_

Familienanamnese  *positiv (bitte Stammbaum beifügen)*  *negativ*  
Angabe zu eventuell vorhandenen Indexpatienten / Indexpatientinnen in der Familie, Voruntersuchungen erfolgt?

\_\_\_\_\_

Dokumentation zu den in der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik aufgeführten Kriterien an die Indikationsstellung:

\_\_\_\_\_

Die Untersuchung ist:  diagnostisch  prädiktiv  auf Anlageträgerschaft

**Material**

Art des Materials bitte ankreuzen Datum Materialentnahme \_\_\_\_ . \_\_\_\_ . \_\_\_\_ Uhrzeit \_\_\_\_ : \_\_\_\_

- $\Delta$  Li - Heparin - Blut (5 ml)   $\curvearrowright$  EDTA - Blut (5 ml/ Neugeborene 2-3 ml)   $\star$  genomische DNA
- $\odot$  Abortmaterial  Sonstiges nach Absprache \_\_\_\_\_

**Zytogenetik und Molekulare Zytogenetik (Prof. Dr. med. Evelin Schröck, +49 351 458 15138)**

Zytogenetik

- $\Delta$    $\odot$  Chromosomenanalyse

FISH-Diagnostik

- $\Delta$    $\odot$  Postnataler Schnelltest (Trisomiebestimmung Chr. 13, 18, 21, X, Y)
- $\Delta$    $\odot$  Postnatale Geschlechtsbestimmung (Chr. X, Y)
- $\Delta$  Leri - Weill - Syndrom (SHOX)
- $\Delta$  22q11.2, 10p14 (DiGeorge)
- $\Delta$  Weiteres nach Absprache (SKY, FISH mit lokusspezifischen Sonden, etc.) \_\_\_\_\_

**Molekulare Karyotypisierung (Dr. rer. nat. Karl Hackmann, +49 351 458 16861)**

- $\curvearrowright$    $\star$    $\odot$  Array - CGH (molekulare Karyotypisierung mittels Agilent - Chip 2 x 400 k, Auflösung 20 - 25 kb)
- $\curvearrowright$    $\star$    $\odot$  custom Array - CGH (molekulare Karyotypisierung definierter Chromosomenabschnitte)

**Molekulargenetik (Dr. rer. nat. Karl Hackmann, +49 351 458 16861)**

- $\curvearrowright$    $\star$    $\odot$  ACTB / ACTG1(OMIM: 243310, 614583, 606155) Baraitser-Winter-Syndrom, Fryns-Aftimos-Syndrom
- $\curvearrowright$    $\star$    $\odot$  EHMT 1(OMIM: 607001) Kleefstra-Syndrom
- $\curvearrowright$    $\star$    $\odot$  RAI 1(OMIM: 607642) Smith-Magenis-Syndrom
- $\curvearrowright$    $\star$  Gene des PI3K / Akt Signalwegs (PTEN, PIK3CA, PIK3R2, AKT1, AKT3)
- $\curvearrowright$    $\star$    $\odot$  Weitere Gene für geistige Entwicklungsverzögerung / Sonstiges nach Absprache \_\_\_\_\_

**NGS - Paneldiagnostik (Dr. rer. nat. Karl Hackmann, +49 351 458 16861)**

- $\curvearrowright$    $\star$  94 - Gen Panel + custom Array - CGH bei hereditären Tumorerkrankungen (familiärer Brust - und Eierstockkrebs HBOC, familiärer Darmkrebs - bei Erfüllung der in der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik aufgeführten Kriterien an die Indikationsstellung)
- $\curvearrowright$    $\star$  94 - Gen Panel + custom Array - CGH bei genetisch bedingten Erkrankungen mit erhöhter Tumorerkrankungsprädisposition (Neurofibromatose I, Von - Hippel - Lindau - Syndrom, Cowden - Syndrom, Phäochromocytom - Paragangliomsyndrom, Li - Fraumeni - Syndrom) (Kostenübernahme)
- $\curvearrowright$    $\star$  4813 - Gen Panel bei geistiger Entwicklungsverzögerung / syndromaler Erkrankung (Kostenübernahme)

