

<b>Patient(in)</b>	<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

§ 116b SGBV

UKD – stationär

Private KV / Selbstzahler / IGeL

Rechnung an Einsender / Klinik

Kostenübernahme

### Untersuchungsgrund

(Erkrankung / Diagnose / klinische u. 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 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 Qualitätssicherung mit anderen Einrichtungen unter Beachtung des Datenschutzes.

ja  nein

Mitteilung gesundheitsrelevanter Anlageträgerschaften als **Zusatzbefunde** sowie weiterer Befunde, die ein erhöhtes Risiko bei meinen Nachkommen bedeuten würden.

ja  nein

Übermittlung des Untersuchungsbefundes an einen weiterbehandelnden Arzt.

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 dem Gendiagnostikgesetz.**

**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 Aufklärenden Arzt: Die Einwilligung des Patienten bzw. gesetzlichen Vertreters liegt mir vor.

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

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift Patient bzw. gesetzlicher Vertreter

\_\_\_\_\_  
Unterschrift Aufklärender Arzt



Patient(in) \_\_\_\_\_

**Klinische Angaben und Ergebnisse bisheriger genetischer Untersuchungen**

**Voruntersuchungen des Patienten in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung**

Familienanamnese  positiv (bitte Stammbaum beifügen)  negativ

Angaben zu eventuell vorhandenen Indexpatienten in der Familie, Voruntersuchung 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 \_\_\_\_ : \_\_\_\_ Uhr

- △ Li - Heparin - Blut (5 ml) ☾ EDTA - Blut (5 ml, Neugeborene 2 - 3 ml) ✦ genomische DNA
- ⊙ Abortmaterial ☾ Sonstiges nach Absprache \_\_\_\_\_

**Zytogenetik und Molekulare Zytogenetik (Prof. Dr. med. Evelin Schröck, +49 (0)351 458 15138)**

**Zytogenetik**

△ ⊙ Chromosomenanalyse

**FISH-Diagnostik**

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

**Molekulare Karyotypisierung (Dr. rer. nat. Karl Hackmann, +49 (0)351 458 16861)**

- ☾ ✦ ⊙ Array - CGH (molekulare Karyotypisierung mittels Agilent - Chip 2 x 400 k, Auflösung 20 - 25 kb)
- ☾ ✦ ⊙ custom Array - CGH (molekulare Karyotypisierung definierter Chromosomenabschnitte)

**Molekulargenetik (Dr. rer. nat. Karl Hackmann, +49 (0)351 458 16861)**

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

**NGS - Paneldiagnostik (Dr. rer. nat. Karl Hackmann, +49 (0)351 458 16861)**

- ☾ ✦ 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)
- ☾ ✦ 94 - Gen Panel + custom Array - CGH bei genetisch bedingten Erkrankungen mit erhöhter Tumorpredisposition (Neurofibromatose I, Von - Hippel - Lindau - Syndrom, Cowden - Syndrom, Phäochromocytom - Paragangliomsyndrom, Li - Fraumeni - Syndrom) (Kostenübernahme)
- ☾ ✦ 4813 - Gen Panel bei geistiger Entwicklungsverzögerung / syndromaler Erkrankung (Kostenübernahme)



Patient(in) \_\_\_\_\_

**Weitere Anforderung (Dr.rer.nat. Sarah Wölffling, +49 (0)351 458 15138)**

- Anlegen einer Zellkultur für externe Analysen
- Anlegen einer lymphoblastoiden Zelllinie
- Gewinnen von RNA
- Asservierung von Zellkultur / DNA / RNA (Zutreffendes bitte unterstreichen)
- Weitere Anforderungen nach Absprache \_\_\_\_\_