AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knapps.
Name, Vorname des Versicherten					geb. am	
Kassen-Nr.		Versicherten-Nr.			Status	
Vertragsarzt-Nr.		VK gültig bis			Datum	

☐ **ambulant** ☐ **privat** ☐ **stationär**
☐ **Cito** ☐ **Faxbefund** **an** _____

GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE

Genetische Beratung und Humangenetische Labore
im Pränatalzentrum Hamburg und Humangenetik
Altonaer Straße 61-63 | D-20357 Hamburg
Tel. 040 - 432 926-40 | Fax 040 - 432 926-41
www.dna-diagnostik.hamburg | info@dna-diagnostik.hamburg

Praxisstempel:

Anforderungsschein und Einwilligung zur Exomsequenzierung

Klinische Daten

Material: ☐ EDTA-Blut ☐ Mundschleimhaut ☐ Abortmaterial **Datum der Probenentnahme:** _____
☐ Fruchtwasser ☐ Chorionzotten ☐ sonst. Gewebe
Geschlecht: ☐ weiblich ☐ männlich

Für alle molekulargenetischen Genanalysen benötigen wir 2 ml EDTA-Vollblut, Andere Untersuchungsmaterialien bitte nach Rücksprache. Bei Abklärung einer maternalen Kontamination bitten wir um Zusendung einer EDTA-Blutprobe der Schwangeren.

Indikation/Verdachtsdiagnose

Anamnese, Vorbefunde, ggf. Befundkopien (wie z.B.: Ergebnisse vorangegangener metabolischer oder molekularer Analysen; Familiär bereits bekannte Erkrankungen/Mutationen (wenn bekannt))

Bitte legen Sie die Ihnen vorliegenden wichtigsten Arztbriefe und Befunde in Kopie bei (mit Fotos, falls verfügbar)

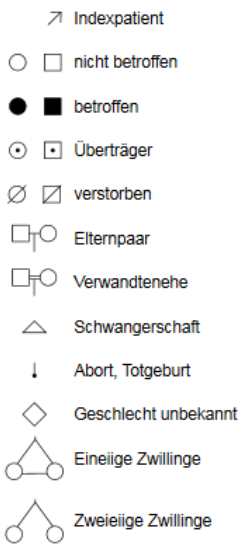
Klinische Information/HPO-Kriterien

Bitte geben Sie im folgenden Abschnitt eine detaillierte phänotypische Beschreibung (wenn möglich in Form von sogenannten Human Phenotype Ontology (HPO)-Kriterien, s. hierzu https://hpo.jax.org/app/) aller betroffenen Personen an. Dies ist für die Durchführung/Auswertung notwendig, erleichtert die Interpretation der detektierten Varianten und erhöht die Wahrscheinlichkeit, die genetische Ursache zu identifizieren. Basierend auf diesen HPO-Kriterien erfolgt eine automatisierte Analyse von Genen und Auswertung der detektierten Varianten, die für das Krankheitsbild des Patienten relevant sein können. Weiterhin ist auch das Fehlen phänotypischer Merkmale wichtig.

Stammbaum/Familienanamnese

Konsanguinität der Eltern: ☐ ja ☐ nein **Ethnische Herkunft:** _____

Familienangehörige erkrankt: ☐ ja ☐ nein wenn ja, welche(r)/Diagnose: _____



Index: EINWILLIGUNG NACH GENDIAGNOSTIKGESETZ

Eine Einwilligung des/der Probanden/in/Patienten/in nach GenDG wird benötigt.

Aufklärungs- und Einwilligungserklärung des/der Patienten/in entsprechend des GenDG liegt schriftlich vor ☐ **ja** ☐ **Nein**

Ich wurde von meiner behandelnden Ärztin/meinem behandelnden Arzt ausführlich über den Umfang sowie über die Bedeutung der geplanten Untersuchung (siehe Folgeseiten) aufgeklärt. Ich wurde über mögliche gesundheitliche Risiken, die mit der Kenntnis des Untersuchungsergebnisses sowie Risiken, die mit der Gewinnung der Probe verbunden sein können, aufgeklärt. Ich wurde darüber aufgeklärt, dass meine Probe nur zu diagnostischen Zwecken für die o.g. Untersuchung verwendet werden darf. Ich habe verstanden, dass ich über Befunde informiert werde, die nach gegenwärtigem Wissen als Ursache meiner Erkrankung angesehen werden können. Mir ist bekannt, dass in manchen Fällen keine eindeutige Antwort hinsichtlich einer genetischen Diagnose gegeben werden kann. Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet und ausgewertet werden. Mir ist bekannt, dass eventuell entstehende Daten mit dem Analyseverfahren "Next Generation Sequencing" nur bis zu einem Jahr aufbewahrt werden. Mir ist bekannt, dass ich meine Einwilligung jederzeit schriftlich oder mündlich widerrufen kann und dass ich ein Recht auf Nichtwissen meiner Untersuchungsergebnisse habe und diese auf mein Verlangen vernichtet werden müssen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchung an folgende Ärzte / Personen weitergeleitet werden dürfen:

(Name und Anschrift) _____

Ich erkläre mich einverstanden mit (keine Auswahl wird als NEIN gewertet):

der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrags** an ein spezialisiertes Kooperationslabor**,** sofern dies für die Analyse notwendig ist.	☐ Ja	☐ Nein
der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus.	☐ Ja	☐ Nein
der **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial** anonymisiert für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Qualitätssicherung.	☐ Ja	☐ Nein
der **Aufbewahrung von anonymisiertem Untersuchungsmaterial/Ergebnissen** zu wissenschaftlichen Zwecken.	☐ Ja	☐ Nein
der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und Untersuchung meiner Angehörigen.	☐ Ja	☐ Nein

Aufklärung zu Zusatzbefunden: bei Beantwortung der vorliegenden klinischen Fragestellung können im Rahmen der genetischen Diagnostik in seltenen Einzelfällen medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit der oben genannten klinischen Fragestellung stehen, die aber nach aktuellem Wissenstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Familie haben. Es besteht kein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Zusatzbefunde oder zukünftige Aktualisierung. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

Ich möchte über diese **Zusatzbefunde** informiert werden. ☐ Ja ☐ Nein

Hinweis: Zusatzbefunde werden nur für die bei dem Index nachgewiesenen Varianten erhoben. Bei Familienanalysen dienen die Untersuchungsergebnisse nicht Betroffener lediglich zur Beurteilung von Varianten des Index-Patienten. Zusatzbefunde im Zuge pränataler Analysen werden nicht erhoben.

_____	_____
Name in DRUCKBUCHSTABEN Patient/in/ gesetzlicher/e Vertreter/in	Name in DRUCKBUCHSTABEN aufklärende/r Ärztin/Arzt
_____	_____
Ort, Datum, Unterschrift Patient/in/ gesetzlicher/e Vertreter/in	Unterschrift aufklärende/r Ärztin/Arzt

Elternteil 1: EINWILLIGUNG NACH GENDIAGNOSTIKGESETZ

Eine Einwilligung des/der Probanden/in/Patienten/in nach GenDG wird benötigt.

Aufklärungs- und Einwilligungserklärung des/der Patienten/in entsprechend des GenDG liegt schriftlich vor ☐ **ja** ☐ **Nein**

Ich wurde von meiner behandelnden Ärztin/meinem behandelnden Arzt ausführlich über den Umfang sowie über die Bedeutung der geplanten Untersuchung (siehe Folgeseiten) aufgeklärt. Ich wurde über mögliche gesundheitliche Risiken, die mit der Kenntnis des Untersuchungsergebnisses sowie Risiken, die mit der Gewinnung der Probe verbunden sein können, aufgeklärt. Ich wurde darüber aufgeklärt, dass meine Probe nur zu diagnostischen Zwecken für die o.g. Untersuchung verwendet werden darf. Ich habe verstanden, dass ich über Befunde informiert werde, die nach gegenwärtigem Wissen als Ursache meiner Erkrankung angesehen werden können. Mir ist bekannt, dass in manchen Fällen keine eindeutige Antwort hinsichtlich einer genetischen Diagnose gegeben werden kann. Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet und ausgewertet werden. Mir ist bekannt, dass eventuell entstehende Daten mit dem Analyseverfahren "Next Generation Sequencing" nur bis zu einem Jahr aufbewahrt werden. Mir ist bekannt, dass ich meine Einwilligung jederzeit schriftlich oder mündlich widerrufen kann und dass ich ein Recht auf Nichtwissen meiner Untersuchungsergebnisse habe und diese auf mein Verlangen vernichtet werden müssen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchung an folgende Ärzte / Personen weitergeleitet werden dürfen:

(Name und Anschrift) _____

Ich erkläre mich einverstanden mit (keine Auswahl wird als NEIN gewertet):

der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrags** an ein spezialisiertes Kooperationslabor**,** sofern dies für die Analyse notwendig ist.	☐ Ja	☐ Nein
der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus.	☐ Ja	☐ Nein
der **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial** anonymisiert für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Qualitätssicherung.	☐ Ja	☐ Nein
der **Aufbewahrung von anonymisiertem Untersuchungsmaterial/Ergebnissen** zu wissenschaftlichen Zwecken.	☐ Ja	☐ Nein
der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und Untersuchung meiner Angehörigen.	☐ Ja	☐ Nein

Aufklärung zu Zusatzbefunden: bei Beantwortung der vorliegenden klinischen Fragestellung können im Rahmen der genetischen Diagnostik in seltenen Einzelfällen medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit der oben genannten klinischen Fragestellung stehen, die aber nach aktuellem Wissenstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Familie haben. Es besteht kein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Zusatzbefunde oder zukünftige Aktualisierung. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

Ich möchte über diese **Zusatzbefunde** informiert werden. ☐ Ja ☐ Nein

Hinweis: Zusatzbefunde werden nur für die bei dem Index nachgewiesenen Varianten erhoben. Bei Familienanalysen dienen die Untersuchungsergebnisse nicht Betroffener lediglich zur Beurteilung von Varianten des Index-Patienten. Zusatzbefunde im Zuge pränataler Analysen werden nicht erhoben.

_____	_____
Name in DRUCKBUCHSTABEN Patient/in/ gesetzlicher/e Vertreter/in	Name in DRUCKBUCHSTABEN aufklärende/r Ärztin/Arzt
_____	_____
Ort, Datum, Unterschrift Patient/in/ gesetzlicher/e Vertreter/in	Unterschrift aufklärende/r Ärztin/Arzt

Elternteil 2: EINWILLIGUNG NACH GENDIAGNOSTIKGESETZ

Eine Einwilligung des/der Probanden/in/Patienten/in nach GenDG wird benötigt.

Aufklärungs- und Einwilligungserklärung des/der Patienten/in entsprechend des GenDG liegt schriftlich vor ☐ **ja** ☐ **Nein**

Ich wurde von meiner behandelnden Ärztin/meinem behandelnden Arzt ausführlich über den Umfang sowie über die Bedeutung der geplanten Untersuchung (siehe Folgeseiten) aufgeklärt. Ich wurde über mögliche gesundheitliche Risiken, die mit der Kenntnis des Untersuchungsergebnisses sowie Risiken, die mit der Gewinnung der Probe verbunden sein können, aufgeklärt. Ich wurde darüber aufgeklärt, dass meine Probe nur zu diagnostischen Zwecken für die o.g. Untersuchung verwendet werden darf. Ich habe verstanden, dass ich über Befunde informiert werde, die nach gegenwärtigem Wissen als Ursache meiner Erkrankung angesehen werden können. Mir ist bekannt, dass in manchen Fällen keine eindeutige Antwort hinsichtlich einer genetischen Diagnose gegeben werden kann. Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet und ausgewertet werden. Mir ist bekannt, dass eventuell entstehende Daten mit dem Analyseverfahren "Next Generation Sequencing" nur bis zu einem Jahr aufbewahrt werden. Mir ist bekannt, dass ich meine Einwilligung jederzeit schriftlich oder mündlich widerrufen kann und dass ich ein Recht auf Nichtwissen meiner Untersuchungsergebnisse habe und diese auf mein Verlangen vernichtet werden müssen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchung an folgende Ärzte / Personen weitergeleitet werden dürfen:

(Name und Anschrift) _____

Ich erkläre mich einverstanden mit (keine Auswahl wird als NEIN gewertet):

der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrags** an ein spezialisiertes Kooperationslabor**,** sofern dies für die Analyse notwendig ist.	☐ Ja	☐ Nein
der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus.	☐ Ja	☐ Nein
der **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial** anonymisiert für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Qualitätssicherung.	☐ Ja	☐ Nein
der **Aufbewahrung von anonymisiertem Untersuchungsmaterial/Ergebnissen** zu wissenschaftlichen Zwecken.	☐ Ja	☐ Nein
der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und Untersuchung meiner Angehörigen.	☐ Ja	☐ Nein

Aufklärung zu Zusatzbefunden: bei Beantwortung der vorliegenden klinischen Fragestellung können im Rahmen der genetischen Diagnostik in seltenen Einzelfällen medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit der oben genannten klinischen Fragestellung stehen, die aber nach aktuellem Wissenstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Familie haben. Es besteht kein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Zusatzbefunde oder zukünftige Aktualisierung. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

Ich möchte über diese **Zusatzbefunde** informiert werden. ☐ Ja ☐ Nein

Hinweis: Zusatzbefunde werden nur für die bei dem Index nachgewiesenen Varianten erhoben. Bei Familienanalysen dienen die Untersuchungsergebnisse nicht Betroffener lediglich zur Beurteilung von Varianten des Index-Patienten. Zusatzbefunde im Zuge pränataler Analysen werden nicht erhoben.

_____	_____
Name in DRUCKBUCHSTABEN Patient/in/ gesetzlicher/e Vertreter/in	Name in DRUCKBUCHSTABEN aufklärende/r Ärztin/Arzt
_____	_____
Ort, Datum, Unterschrift Patient/in/ gesetzlicher/e Vertreter/in	Unterschrift aufklärende/r Ärztin/Arzt

Weiteres Familienmitglied: EINWILLIGUNG NACH GENDIAGNOSTIKGESETZ

Eine Einwilligung des/der Probanden/in/Patienten/in nach GenDG wird benötigt.

Aufklärungs- und Einwilligungserklärung des/der Patienten/in entsprechend des GenDG liegt schriftlich vor ☐ **ja** ☐ **Nein**

Ich wurde von meiner behandelnden Ärztin/meinem behandelnden Arzt ausführlich über den Umfang sowie über die Bedeutung der geplanten Untersuchung (siehe Folgeseiten) aufgeklärt. Ich wurde über mögliche gesundheitliche Risiken, die mit der Kenntnis des Untersuchungsergebnisses sowie Risiken, die mit der Gewinnung der Probe verbunden sein können, aufgeklärt. Ich wurde darüber aufgeklärt, dass meine Probe nur zu diagnostischen Zwecken für die o.g. Untersuchung verwendet werden darf. Ich habe verstanden, dass ich über Befunde informiert werde, die nach gegenwärtigem Wissen als Ursache meiner Erkrankung angesehen werden können. Mir ist bekannt, dass in manchen Fällen keine eindeutige Antwort hinsichtlich einer genetischen Diagnose gegeben werden kann. Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet und ausgewertet werden. Mir ist bekannt, dass eventuell entstehende Daten mit dem Analyseverfahren "Next Generation Sequencing" nur bis zu einem Jahr aufbewahrt werden. Mir ist bekannt, dass ich meine Einwilligung jederzeit schriftlich oder mündlich widerrufen kann und dass ich ein Recht auf Nichtwissen meiner Untersuchungsergebnisse habe und diese auf mein Verlangen vernichtet werden müssen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchung an folgende Ärzte / Personen weitergeleitet werden dürfen:

(Name und Anschrift) _____

Ich erkläre mich einverstanden mit (keine Auswahl wird als NEIN gewertet):

der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrags** an ein spezialisiertes Kooperationslabor**,** sofern dies für die Analyse notwendig ist.	☐ Ja	☐ Nein
der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus.	☐ Ja	☐ Nein
der **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial** anonymisiert für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Qualitätssicherung.	☐ Ja	☐ Nein
der **Aufbewahrung von anonymisiertem Untersuchungsmaterial/Ergebnissen** zu wissenschaftlichen Zwecken.	☐ Ja	☐ Nein
der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und Untersuchung meiner Angehörigen.	☐ Ja	☐ Nein

Aufklärung zu Zusatzbefunden: bei Beantwortung der vorliegenden klinischen Fragestellung können im Rahmen der genetischen Diagnostik in seltenen Einzelfällen medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit der oben genannten klinischen Fragestellung stehen, die aber nach aktuellem Wissenstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Familie haben. Es besteht kein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Zusatzbefunde oder zukünftige Aktualisierung. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

Ich möchte über diese **Zusatzbefunde** informiert werden. ☐ Ja ☐ Nein

Hinweis: Zusatzbefunde werden nur für die bei dem Index nachgewiesenen Varianten erhoben. Bei Familienanalysen dienen die Untersuchungsergebnisse nicht Betroffener lediglich zur Beurteilung von Varianten des Index-Patienten. Zusatzbefunde im Zuge pränataler Analysen werden nicht erhoben.

_____	_____
Name in DRUCKBUCHSTABEN Patient/in/ gesetzlicher/e Vertreter/in	Name in DRUCKBUCHSTABEN aufklärende/r Ärztin/Arzt
_____	_____
Ort, Datum, Unterschrift Patient/in/ gesetzlicher/e Vertreter/in	Unterschrift aufklärende/r Ärztin/Arzt