

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



**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

**Praxis-/Klinikstempel**

ambulant  privat+  stationär\*  **Selbstzahler\***  ASV

\*unterschiedene Kostenübernahmeerklärung notwendig!

**Cito** **Faxbefund an** \_\_\_\_\_  
Fax **nur** bei vorliegender Datenschutzerklärung!

Mit meiner Unterschrift willige ich ein, einen Überweisungsschein des/der betreuenden Arztes/Ärztin einzureichen oder mit meiner Versichertenkarte die Gemeinschaftspraxis für Humangenetik zur Befundübermittlung aufzusuchen, damit die Kostenübernahme der Diagnostik gewährleistet ist.

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

Unterschrift: \_\_\_\_\_

## Anforderungsschein und Einwilligung zur Exomsequenzierung

### Angaben zur Probe

**Index:**  EDTA-Blut (2 ml) Datum der Probenentnahme: \_\_\_\_\_  
 Mundschleimhaut (10 Wangenabstriche)

**Mutter:** EDTA-Blutprobe beiliegend:  Ja  Nein  folgt bis \_\_\_\_\_

**Vater:** EDTA-Blutprobe beiliegend:  Ja  Nein  folgt bis \_\_\_\_\_

**Weiteres Familienmitglied klinisch betroffen:** EDTA-Blutprobe beiliegend:  Ja  Nein  folgt bis \_\_\_\_\_

### Angaben zum Patienten (\*\* vorliegende Vorbefunde/wichtigste Arztbriefe (mit Fotos falls verfügbar) bitte in Kopie beilegen)

**Geschlecht:**  weiblich  männlich **Ethnische Herkunft:** \_\_\_\_\_

**Konsanguinität der Eltern:**  Ja  Nein

**Genetische Vorbefunde (Index):**  Ja  Nein

### Familienanamnese

**Mutter klinisch betroffen:**  Ja  Nein wenn ja, welche(r)/Diagnose: \_\_\_\_\_

**Vater klinisch betroffen:**  Ja  Nein wenn ja, welche(r)/Diagnose: \_\_\_\_\_

**Weiteres Familienmitglied klinisch betroffen:**  Ja  Nein wenn ja, welche(r)/Diagnose: \_\_\_\_\_

### 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.

## 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

in eine Untersuchung  bei sich  bei dem eigenen Kind  bei der von mir gesetzlich betreuten Person

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" häufig 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) \_\_\_\_\_

(Name und Anschrift) \_\_\_\_\_

Ich erkläre mich einverstanden mit:

der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrags** an ein spezialisiertes Kooperationslabor, sofern dies für die Analyse notwendig ist.  Nein

der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus.  Nein

der **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial** anonymisiert für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Qualitätssicherung.  Nein

der **Aufbewahrung von anonymisiertem Untersuchungsmaterial/Ergebnissen** zu wissenschaftlichen Zwecken.  Nein

der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und Untersuchung meiner Angehörigen.  Nein

**Aufklärung zu Zufalls- und Zusatzbefunden:** Bei Beantwortung der vorliegenden klinischen Fragestellung können in seltenen Einzelfällen medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit der oben genannten Fragestellung stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für mich oder meine Familie sein können. Insbesondere bei umfassenden, genetischen Übersichtsmethoden ist eine nicht gezielte oder absichtliche Erfassung von zufälligen medizinischen Erkenntnissen (Zufallsbefunde) möglich. Im Rahmen von Exom-Analysen kann eine aktive und gezielte Erhebung von zusätzlichen Befunden (Zusatzbefunde) beim Index-Patienten erhoben werden (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG).

**Hinweis:** Es besteht kein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Zufalls- bzw. Zusatzbefunde oder zukünftige Aktualisierung. Sollten keine Zufalls- bzw. Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken. Zusatzbefunde im Zuge pränataler Analysen werden nicht erhoben.

Ich möchte über **Zusatzbefunde** informiert werden (nur beim Index-Patienten im Zuge einer **Exom-Analyse**; Keine Auswahl wird als NEIN gewertet).  Ja  Nein

\_\_\_\_\_  
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

## Mutter: 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

in eine Untersuchung  bei sich  bei dem eigenen Kind  bei der von mir gesetzlich betreuten Person

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" häufig 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) \_\_\_\_\_

(Name und Anschrift) \_\_\_\_\_

Ich erkläre mich einverstanden mit:

der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrags** an ein spezialisiertes Kooperationslabor, sofern dies für die Analyse notwendig ist.  Nein

der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus.  Nein

der **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial** anonymisiert für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Qualitätssicherung.  Nein

der **Aufbewahrung von anonymisiertem Untersuchungsmaterial/Ergebnissen** zu wissenschaftlichen Zwecken.  Nein

der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und Untersuchung meiner Angehörigen.  Nein

**Aufklärung zu Zufalls- und Zusatzbefunden:** Bei Beantwortung der vorliegenden klinischen Fragestellung können in seltenen Einzelfällen medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit der oben genannten Fragestellung stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für mich oder meine Familie sein können. Insbesondere bei umfassenden, genetischen Übersichtsmethoden ist eine nicht gezielte oder absichtliche Erfassung von zufälligen medizinischen Erkenntnissen (Zufallsbefunde) möglich. Im Rahmen von Exom-Analysen kann eine aktive und gezielte Erhebung von zusätzlichen Befunden (Zusatzbefunde) beim Index-Patienten erhoben werden (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG).

**Hinweis:** Es besteht kein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Zufalls- bzw. Zusatzbefunde oder zukünftige Aktualisierung. Sollten keine Zufalls- bzw. Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken. Zusatzbefunde im Zuge pränataler Analysen werden nicht erhoben.

Ich möchte über **Zusatzbefunde** informiert werden (nur beim Index-Patienten im Zuge einer **Exom-Analyse**; Keine Auswahl wird als NEIN gewertet).  Ja  Nein

\_\_\_\_\_  
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

## Vater: 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

in eine Untersuchung

bei sich

bei dem eigenen Kind

bei der von mir gesetzlich betreuten Person

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" häufig 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) \_\_\_\_\_

(Name und Anschrift) \_\_\_\_\_

Ich erkläre mich einverstanden mit:

der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrags** an ein spezialisiertes Kooperationslabor, sofern dies für die Analyse notwendig ist.

Nein

der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus.

Nein

der **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial** anonymisiert für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Qualitätssicherung.

Nein

der **Aufbewahrung von anonymisiertem Untersuchungsmaterial/Ergebnissen** zu wissenschaftlichen Zwecken.

Nein

der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und Untersuchung meiner Angehörigen.

Nein

**Aufklärung zu Zufalls- und Zusatzbefunden:** Bei Beantwortung der vorliegenden klinischen Fragestellung können in seltenen Einzelfällen medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit der oben genannten Fragestellung stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für mich oder meine Familie sein können. Insbesondere bei umfassenden, genetischen Übersichtsmethoden ist eine nicht gezielte oder absichtliche Erfassung von zufälligen medizinischen Erkenntnissen (Zufallsbefunde) möglich. Im Rahmen von Exom-Analysen kann eine aktive und gezielte Erhebung von zusätzlichen Befunden (Zusatzbefunde) beim Index-Patienten erhoben werden (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG).

**Hinweis:** Es besteht kein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Zufalls- bzw. Zusatzbefunde oder zukünftige Aktualisierung. Sollten keine Zufalls- bzw. Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken. Zusatzbefunde im Zuge pränataler Analysen werden nicht erhoben.

Ich möchte über **Zusatzbefunde** informiert werden (nur beim Index-Patienten im Zuge einer **Exom-Analyse**; Keine Auswahl wird als NEIN gewertet).

Ja  Nein

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

in eine Untersuchung

bei sich

bei dem eigenen Kind

bei der von mir gesetzlich betreuten Person

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" häufig 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) \_\_\_\_\_

(Name und Anschrift) \_\_\_\_\_

Ich erkläre mich einverstanden mit:

der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrags** an ein spezialisiertes Kooperationslabor, sofern dies für die Analyse notwendig ist.

Nein

der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus.

Nein

der **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial** anonymisiert für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Qualitätssicherung.

Nein

der **Aufbewahrung von anonymisiertem Untersuchungsmaterial/Ergebnissen** zu wissenschaftlichen Zwecken.

Nein

der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und Untersuchung meiner Angehörigen.

Nein

**Aufklärung zu Zufalls- und Zusatzbefunden:** Bei Beantwortung der vorliegenden klinischen Fragestellung können in seltenen Einzelfällen medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit der oben genannten Fragestellung stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für mich oder meine Familie sein können. Insbesondere bei umfassenden, genetischen Übersichtsmethoden ist eine nicht gezielte oder absichtliche Erfassung von zufälligen medizinischen Erkenntnissen (Zufallsbefunde) möglich. Im Rahmen von Exom-Analysen kann eine aktive und gezielte Erhebung von zusätzlichen Befunden (Zusatzbefunde) beim Index-Patienten erhoben werden (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG).

**Hinweis:** Es besteht kein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Zufalls- bzw. Zusatzbefunde oder zukünftige Aktualisierung. Sollten keine Zufalls- bzw. Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken. Zusatzbefunde im Zuge pränataler Analysen werden nicht erhoben.

Ich möchte über **Zusatzbefunde** informiert werden (nur beim Index-Patienten im Zuge einer **Exom-Analyse**; Keine Auswahl wird als NEIN gewertet).

Ja  Nein

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