

Sehr geehrte/r Ratsuchende/r,

sehr geehrte/r Einsender/in,

bei einem Familienangehörigen wurde eine molekulargenetische Diagnostik veranlasst.

Bei einer molekulargenetische Diagnostik werden häufig **mehrere Veränderungen in Genen** gefunden, deren Bedeutung für die Entstehung der Erkrankung des Patienten nicht eindeutig zu beurteilen ist. Bei diesen Veränderungen kann es sich um **krankheitsverursachende Mutationen** handeln oder lediglich um **seltene Varianten**, die nicht für die Erkrankung ursächlich sind. Wenn die Veränderung auch bei einem Elternteil bzw. weiteren Familienmitgliedern vorliegt und diese gesund sind, kann dies bedeuten, dass es sich hierbei nur um eine seltene Variante handelt.

Deshalb wollen wir bei Ihnen eine **Familienuntersuchung (Segregationsanalyse)** durchführen, bei der wir Sie ausschließlich hinsichtlich dieser beim Patienten gefundenen Varianten untersuchen.

Für die Familienuntersuchung (Segregationsanalyse) benötigen wir:

- Die auf Seite 2 stehende (oder eine vergleichbare) **Einverständniserklärung** gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) für die genetische Untersuchung für jeden Ratsuchenden (unterschrieben vom Ratsuchenden (oder dem gesetzl. Vertreter) und dem einsendenden Arzt)
- Untersuchungsmaterial:** EDTA-Blut (mind. 5 ml) oder DNA (mind. 1 µg)
Der Versand der Proben per Post in einem Karton oder gepolsterten Umschlag ist problemlos möglich. Die Proben sollten nicht direkter Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein. Versandmaterial können Sie unter 07071 565 44 00 oder per E-Mail (info@humangenetik-tuebingen.de) kostenlos anfordern.
- Bei gesetzlich versicherten Patienten / Ratsuchenden:
Überweisungsschein Muster 10
- Bei Privatpatienten:
Ein **Kostenvoranschlag** - basierend auf der GOÄ - kann jederzeit gerne von uns erstellt werden.
Bitte wenden Sie sich dazu formlos an info@humangenetik-tuebingen.de

**Für Rückfragen und Beratung stehen wir Ihnen gern zur Verfügung.
Bitte wenden Sie sich an unser Diagnostik-Support Team.**

**www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostic-support
diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de
Telefon 07071 565 44 00**

Familienuntersuchung (Segregationsanalyse)

zu folgendem/r **Patient/in** (für den eine molekulargenetische Diagnostik bei uns beauftragt wurde):

Name: _____ Vorname: _____

Geburtsdatum: _____ Praxis-ID (falls bekannt): _____

Angaben über die eigene Person (Familienangehörige/r)

Name: _____ Vorname: _____ Geschlecht: männlich

Geburtsdatum: _____ Entnahmedatum: _____ weiblich

Verwandtschaftsverhältnis zum Patienten

Vater Mutter Bruder Schwester _____

Symptome

Leidet bzw. litt der/die Familienangehörige an derselben oder ähnlichen Erkrankung wie die/der Indexpatient/in?

Nein Ja; Symptome?: _____

Anforderung (Genvariante, familiäre Mutation, Verweis auf Indexbefund, etc.)

Einverständniserklärung

Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts mein Einverständnis mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderlichen Probenentnahme.

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten von mir unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet, ggf. in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden. Ich erkläre mich hiermit einverstanden, dass alle erhobenen Daten von der Praxis für Humangenetik Tübingen elektronisch gespeichert, verarbeitet, genutzt und auch (z.B. per E-Mail und per Fax) übermittelt werden.

Im Folgenden wird ein Nichtankreuzen wie "Nein" gewertet.

Mit der Aufbewahrung von Probenmaterial zum Zweck der Nachprüfbarkeit, der Qualitätssicherung bzw. für ergänzende Untersuchungen (für max. 10 Jahre) bin ich einverstanden. Ja Nein

Die Untersuchungsergebnisse sollen über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden. Ja Nein

Mit der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial und/oder Befunden für wissenschaftliche Zwecke in anonymisierter Form bin ich einverstanden. Ja Nein

In seltenen Einzelfällen können medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen. Über diese Erkenntnisse möchte ich:

- nicht informiert werden in jedem Fall informiert werden
- nur informiert werden, wenn sich daraus für mich oder meine Verwandten Möglichkeiten für eine Behandlung ableiten lassen

Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen.

Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Patient / gesetzl. Vertreter (Druckbuchstaben)

Arzt (Druckbuchstaben)

X _____
Patient / gesetzl. Vertreter (Datum, Unterschrift)

X _____
Arzt (Datum, Unterschrift)*

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

* Die Ärztin/der Arzt bestätigt mit ihrer/seiner Unterschrift, dass sie/er als verantwortliche ärztliche Person die gemäß GenDG für die beauftragte genetische Untersuchung notwendige Qualifikation aufweist.

Kostenübernahmeerklärung für Privatpatienten

Hiermit erkläre ich mich bereit, die entstehenden Kosten zur Durchführung der Segregationsanalyse zu übernehmen

(aus Kostenvoranschlag Nummer: _____).

Bitte stellen Sie die Rechnung an:

Rechnungsanschrift

Vorname Name: _____

Straße Hausnummer: _____

PLZ Stadt: _____

Telefonnummer: _____

E-Mail: _____

Datum, Unterschrift