

Sehr geehrte/r Ratsuchende/r,

sehr geehrte/r Einsender/in,

für eine/n von einer Epilepsie betroffenen Familienangehörige/n wurde eine molekulargenetische Diagnostik bei uns beauftragt.

Hierbei 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.

Wir bitten Sie, die **folgenden Angaben (Neurologische Anamnese, Seite 3)** für Sie als Familienangehörige/n möglichst genau vorzunehmen, um uns eine gezielte Beurteilung der erfolgten molekulargenetischen Diagnostik zu ermöglichen.

**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](mailto:info@humangenetik-tuebingen.de)) kostenlos anfordern.
- Den ausgefüllten **Anamnesebogen** (Seite 3) (bitte für jeden Ratsuchenden)
- 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](mailto:info@humangenetik-tuebingen.de)

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

**[www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostic-support](http://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostic-support)  
[diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de](mailto:diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de)  
Telefon 07071 565 44 00**

**Familienuntersuchung (Segregationsanalyse)**

zu folgendem/r **Patient/in** (für den die 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; welche?: \_\_\_\_\_

**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.

**Neurologische Anamnese**

Name des Ratsuchenden: \_\_\_\_\_

	Nein	Ja	
Ich leide aktuell unter einer <b>Epilepsie</b>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	wenn ja, welcher Art: _____
Ich hatte schon einmal einen <b>Krampfanfall</b>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	wenn ja, wann (Alter): _____
Ich hatte als Kind <b>Fieberkrämpfe</b>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Ich habe oder hatte <b>Migräne</b>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	wenn ja: mit Auren / Hemiplegie / Sonstiges: _____
Ich habe oder hatte eine <b>Lernschwäche</b>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Ich hatte als Kind eine <b>Sprachentwicklungsverzögerung</b>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Ich hatte als Kind eine <b>verzögerte motorische Entwicklung</b>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Ich bin von einer Bewegungsstörung betroffen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	wenn ja, welcher Art: _____ <input type="checkbox"/> ständig <input type="checkbox"/> nur zeitweise (Dauer: Sekunden / Minuten / Stunden / Tage) <input type="checkbox"/> nach körperlicher Belastung
Ich habe / hatte <b>Herzrhythmusstörungen</b>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Ich habe häufig <b>Muskelkrämpfe</b>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Gibt es in Ihrer Familie andere Personen, die unter oben genannten Symptomen leiden oder litten?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	wenn ja, wer: _____ welche Symptome: _____

**Durchgeführte neurologische Untersuchungen**

EEG	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Auffälligkeiten	nein / ja	(wenn ja, bitte Befunde in Kopie beilegen)
MRT	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Auffälligkeiten	nein / ja	(wenn ja, bitte Befunde in Kopie beilegen)

**Bemerkungen / Ergänzungen**

**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**

**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