

Patient / Ratsuchender

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Geschlecht: männlich weiblich**Untersuchungsmaterial** Blut ____ ml (mind. 1-2 ml EDTA-Blut) Blutkarten (mind. 5 Spots) DNA ____ µg (mind. 5 µg DNA, Konz. ≥ 50 ng/µl) DNA-Nr.: _____

Ausgangsmaterial

der isolierten DNA: _____ (z. B. EDTA Blut, Hautbiopsie)

 Sonstiges _____

Externe ID: _____

Entnahmedatum: _____

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 Tel.: 0 70 71 / 565 44 00 oder per E-Mail (info@humangenetik-tuebingen.de) kostenlos anfordern.

Einsender / Klinik

Name, Vorname: _____

Einrichtung: _____

Straße: _____

PLZ/Stadt: _____

Telefon: _____

E-Mail: _____

Rechnung an Patient (KVA-Nr.: _____) an Einsender / Klinik an Einsender / Klinik gemäß §116b GKV (bitte Überweisungsschein Muster 10 beifügen)

Name: _____

Vorname: _____

Straße: _____

PLZ/Stadt: _____

Land: _____

E-Mail: _____

Einwilligungserklärung

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

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufzeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden.

Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik elektronisch gespeichert, verarbeitet, genutzt und übermittelt werden. Nähere Informationen zum Datenschutz und Ihren diesbezüglichen Rechten finden Sie unter www.humangenetik-tuebingen.de/datenschutz

Hinweis

Wir weisen darauf hin, dass bei Anforderung einer Exom-Diagnostik aus technischen Gründen alle Gene sowie die gesamte mtDNA sequenziert werden. Die diagnostische Auswertung beschränkt sich auf Varianten in Genen, die im Rahmen der Fragestellung relevant sind. Bei vergleichenden Exomanalysen mehrerer Familienmitglieder werden die korrekten Verwandtschaftsverhältnisse vorausgesetzt (z. B. Trio-Exom-Analyse).

Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ich habe die notwendige Bedenkzeit.

Sofern der Patient das Einsendeformular nicht unterschrieben hat: Als behandelnder Arzt/behandelnde Ärztin bestätige ich, den Patienten gem. GenDG über die genetische Untersuchung aufgeklärt zu haben und dass mir das Einverständnis des Patienten schriftlich vorliegt.

Prädiktive Diagnostik darf gemäß GenDG nur durch Fachärzte/-innen für Humangenetik oder andere Ärzte/-innen, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, beauftragt werden (GenDG, §7,1). **Im Falle prädiktiver genetischer Diagnostik bestätige ich hiermit, als behandelnde(r) Arzt/Ärztin, dass ich die gemäß GenDG notwendige Qualifikation aufweise.**

Minderjährige: Zur genetischen Untersuchung Minderjähriger ist die Einwilligung beider Sorgeberechtigter erforderlich. Mit Ihrer Unterschrift als nach GenDG verantwortliche ärztliche Person erklären Sie, dass Ihnen die Einwilligung aller Sorgeberechtigten vorliegt.

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 inkl. Publikationen in pseudonymisierter Form bin ich einverstanden. Ja Nein

Über Zusatzbefunde möchte ich:

informiert werden NICHT informiert werden

In seltenen Fällen können genetische Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sog. Zusatzbefunde). Das Berichten solcher Zusatzbefunde beschränkt sich auf pathogene Veränderungen in ausgewählten Genen, für die eine Behandlungskonsequenz für Sie oder Ihre Familie besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics; ACMG SF v3.0; Miller et al., 2021, PMID: 34012068). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene besteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode
 Patient / Vertreter
(Druckbuchstaben)

X

 Patient / Vertreter
(Datum, Unterschrift)

 Arzt
(Druckbuchstaben)

X

 Arzt
(Datum, Unterschrift)


Das Zentrum für Humangenetik Tübingen ist von der deutschen Akkreditierungsstelle nach DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiert.

Indikation / Verdachtsdiagnose:

Vorausgegangene genetische Diagnostik:

Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen) Nein Ja, (bitte spezifizieren) _____

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

Klinische Informationen

Bitte geben Sie im folgenden Abschnitt klinische Informationen zu Ihrem Patienten an. Detaillierte klinische Informationen erhöhen die Wahrscheinlichkeit kausale Veränderungen durch unsere Analyse zu identifizieren und erleichtern die Interpretation der identifizierten Varianten. Weiterhin sind auch das Fehlen phänotypischer Merkmale in Organsystemen und Ergebnisse vorangegangener metabolischer oder molekularer Analysen eine sehr wertvolle Informationen für die Auswertung genetischer Analysen. Bitte nutzen Sie auch die Möglichkeit „keine Auffälligkeiten“ oder „nicht untersucht / unbekannt“ im entsprechenden Abschnitt anzukreuzen.

Vorgeburtliche Anamnese:

- Normal
 Frühgeburt
 Intrauterine Wachstumsretardierung (IUGR)
 Poly- / Oligohydramnion
 Verringerte fötale Bewegungen
 Andere: _____

Entwicklungsstörungen:

- Intelligenzminderung
 (mild, moderat, schwer)
 Globale Entwicklungsverzögerung
 Motorische Entwicklungsverzögerung
 Sprachentwicklungsverzögerung
 Autismus-Spektrum-Störung
 Entwicklungsrückschritte
 Andere: _____
- Keine geistige Behinderung
 Keine Entwicklungsstörungen
 Nicht untersucht / unbekannt

Kraniofaziale Auffälligkeiten

- Makrozephalie
 Mikrozephalie
 Kraniosynostose
 Breite Stirn
 Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
 Hypertelorismus
 Hypotelorismus
 Nasen-Auffälligkeiten
 (Bitte spezifizieren: _____)
- Ohrenfehlbildung
 (Bitte spezifizieren: _____)
- Mikrognathie
 Oligodontie
 Andere: _____
- Keine kraniofazialen Auffälligkeiten
 Nicht untersucht / unbekannt

Gehirnauffälligkeiten

- Lissenzephalie
 Schizenzephalie
 Porenzephalie
 Pachygyrie
 Polymikrogyrie
 Bandförmige Heterotopien
 Auffälligkeiten des Corpus callosum
 (Bitte spezifizieren: _____)
- Hydrozephalus
 Holoprosenzephalie
 Auffälligkeiten der Basalganglien
 Leukenzephalopathie
 Hirnatrophie
 Ventrikulomegalie
 Andere: _____
- Normales Gehirn-MRT
 Nicht untersucht / unbekannt

Atemwegsbeschwerden und Respiratorische Symptome

- Respiratorische Insuffizienz
 Atemversagen
 Atemstillstand / Apnoe
 Wiederkehrende Infektionen
 Bronchiektasie
 Andere: _____
- Keine respiratorischen Auffälligkeiten
 Nicht untersucht / unbekannt

Neurologische Symptome

- Anfälle (generalisiert / fokal)
 Enzephalopathie
 Verminderte Nervenleitgeschwindigkeit
 Neuropathie (motorisch / sensorisch)
 Ataxie
 Tremor
 Dystonie
 Chorea
 Spastik
 Gangstörung
 Nystagmus
 Affektive Störung (Angstzustände, Depression, Psychose)
 Migräne, Kopfschmerzen
 Schlafstörungen
 Unerklärliche Schmerzen
 Andere: _____
- Keine neurologischen Symptome
 Nicht untersucht / unbekannt

Augendefekte

- Visuelle Beeinträchtigung
 (bilateral? Ja / Nein)
 (Bitte spezifizieren: _____)
- Anophthalmie/ Mikrophthalmie
 (bilateral? Ja / Nein)
 Strabismus (bilateral? Ja / Nein)
 Angeborene bilaterale Katarakt
 Andere: _____
- Keine Augendefekte
 Nicht untersucht / unbekannt

Gehördefekte und Störungen des Gleichgewichtssinns

- Sensorineurale Schwerhörigkeit (bilateral? Ja / Nein)
- Schallleitungsschwerhörigkeit
- Störungen des Vestibularapparats (Schwindel, Benommenheit, Gleichgewichtsstörungen, Räumliche Desorientierung)
- Andere: _____
- Keine Gehördefekte
- Keine Störungen des Gleichgewichtssinns
- Nicht untersucht / unbekannt

Muskel-Skelett-Erkrankungen

- Muskelhypotonie
- Muskelhypertonie
- Erhöhte Creatinkinase (CK)
- Ptose
- Arthrogrypose (angeboren? Ja / Nein)
- Minder-/ Kleinwuchs (Skelettdysplasie? Ja / Nein)
- Großwuchs
- Gelenk Hypermobilität
- Hand- / Fuß-Polydaktylie
- Hand- / Fuß-Syndaktylie
- Kamptodaktylie der Finger
- Klumpfuß (angeboren? Ja / Nein)
- Skoliose
- Pectus excavatum (Trichterbrust)
- Pectus carinatum (Kielbrust)
- Hemihypertrophie
- Veränderte Knochendichte (erhöht / verringert)
- Exostose(n)
- Verzögerte Knochenreife
- Andere: _____
- Keine muskulären Auffälligkeiten
- Keine skelettalen Auffälligkeiten
- Nicht untersucht / unbekannt

Kardiovaskuläre Defekte

- Atriumseptumdefekt
- Ventrikelseptumdefekt
- Auffälligkeiten der Herzkammern
- Fallot-Tetralogie
- Kardiomyopathie
- Arrhythmie
- Aortenaneurysma
- Auffälligkeiten des Gefäßsystems (Bitte spezifizieren: _____)
- Pulmonalarterielle Hypertonie
- Andere: _____
- Keine kardiovaskulären Auffälligkeiten
- Nicht untersucht / unbekannt

Immunologische und hämatologische Auffälligkeiten

- Autoinflammatorische Erkrankung
- Immundefizienz (Bitte spezifizieren: _____)
- Rezidivierende Infekte
- Anämie (Erythrozyten)
- Neutropenie
- Thrombozytopenie
- Gerinnungsstörung
- Megaloblastische Anämie
- Knochenmarkinsuffizienz
- Hämochromatose
- Andere: _____
- Keine immunologischen Auffälligkeiten
- Keine hämatologischen Auffälligkeiten
- Nicht untersucht / unbekannt

Metabolische und endokrine Auffälligkeiten

- Wachstumsstörung / Gedeihstörung
- Adipositas
- Verdacht auf eine Mitochondriopathie
- Laktatazidose
- Proteinurie
- Hyperglykämie
- Hypoglykämie
- Ketose
- Hyperkalzämie
- Diabetes mellitus
- Diabetes insipidus
- Hypothyroidismus
- Hypoparathyroidismus
- Exokrine Pankreasinsuffizienz
- Andere: _____
- Keine metabolischen Auffälligkeiten
- Keine endokrinen Auffälligkeiten
- Nicht untersucht / unbekannt
- Kopie der Untersuchungsergebnisse anbei

Auffälligkeiten der Niere und des Urogenitaltrakts

- Renale Zysten
- Renale Agenesie
- Hufeisenniere
- Hyperkalzurie
- Hämaturie
- Proteinurie
- Hypospadie
- Kryptorchismus
- Indifferentes Genitale
- Andere: _____
- Keine Nierenauffälligkeiten
- Keine urogenitalen Auffälligkeiten
- Nicht untersucht / unbekannt

Auffälligkeiten der Leber

- Leberdysfunktion (Bitte spezifizieren: _____)
- Rezidivierendes akutes Leberversagen
- Hepatische Zysten
- Cholestase
- Hypercholesterinämie
- Hepatomegalie
- Andere: _____
- Keine Leberauffälligkeiten
- Nicht untersucht / unbekannt

Auffälligkeiten der Haut, Nägel und Haare

- Auffälligkeiten des Bindegewebes (Bitte spezifizieren: _____)
- Multiple Café-au-lait-Flecken
- Naevus flammeus
- Albinismus
- Progeroides Erscheinungsbild
- Hautläsionen
- Ekzeme
- Ödeme
- Ichthyose
- Dysplastische Nägel
- Anhidrose
- Hyperhidrose
- Alopezie
- Hypertrichose (Wo? _____)
- Andere: _____
- Keine Auffälligkeiten der Haut, Nägel und Haare

Andere Auffälligkeiten

- Organomegalie: _____
- Neoplasien / Krebs
- Pankreatitis
- Episodische Fieberschübe
- Hyperthermie
- Hypothermie
- Obstipation, Konstipation
- Diarrhoe
- Episodisches Erbrechen
- Andere: _____

Stammbaum / Familienanamnese

Konsanguinität: Ja

Nein Ethnische Herkunft: _____

- Indexpatient
- nicht betroffen
- betroffen
- Überträger
- verstorben
- Elternpaar
- Verwandtenehe
- Schwangerschaft
- Abort, Totgeburt
- Geschlecht unbekannt
- Eineiige Zwillinge
- Zweieiige Zwillinge

Familienanamnese

Gibt es weitere Familienangehörige, die an derselben oder einer ähnlichen Erkrankung leiden bzw. litten wie Ihr Patient?

Ja Nein

Wenn ja, bitte Auflistung der betroffenen Familienmitglieder:

Name (falls Nennung gewünscht)	Verwandtschaftsgrad zum Patienten (z.B. Mutter)	Erkrankungsalter	Diagnose / Symptome

Gewünschte Exom-Diagnostik

- Einzel-Exom:** Exomdiagnostik des Patienten inkl. medizinischem Befund (EXM01)
- Duo-Diagnostik:** Abgleich der Erbinformation zweier betroffener Familienmitglieder untereinander oder Abgleich der Erbinformationen eines betroffenen Familienmitglieds mit der eines gesunden Familienmitglieds
- Elter-Kind-Duo-Diagnostik:** Abgleich der Erbinformationen eines gesunden biologischen Elters mit der des erkrankten Kindes
- Trio-Exom-Diagnostik:** Abgleich der Erbinformationen beider gesunder biologischer Eltern mit der des erkrankten Kindes

Die Untersuchung des Patienten und beider nicht betroffener Eltern (Trio-Exom) ermöglicht eine effizientere Auswertung der beim Indexpatienten identifizierten Varianten und führt zu einer höheren Aufklärungsrate gegenüber einer Einzel-Exom-Analyse.

Untersuchungsauftrag – Exom/Individuelles Panel

- Individuelle Auswahl:** Bitte tragen Sie die von Ihnen ausgewählten Gene ein

_____, _____, _____, _____, _____, _____, _____,

_____, _____, _____, _____, _____, _____, _____,

_____, _____, _____, _____, _____, _____, _____,

_____, _____, _____, _____, _____, _____, _____,

- Auswahl der relevanten Gene nach klinischer Symptomatik und bioinformatischer Auswertung**

Zusätzliche Untersuchungen

- Gene, die im Rahmen der Exomdiagnostik berücksichtigt werden sollen:** _____
- _____
- _____
- Array-CGH-Diagnostik voranstellen**
- Deletions-/Duplikationsanalyse (MLPA), Gen(e):** _____
- Repeat-Expansion:** _____

**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 0 70 71 / 565 44-00**

Diese Einverständniserklärung „Familienmitglied 1“ ist nur erforderlich, falls im Rahmen der Diagnostik auch Material eines weiteren Familienmitglieds untersucht werden soll.

Familienmitglied

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Proben-ID: _____

Verwandtschaftsverhältnis zum Patienten
 Vater Mutter Familienangehöriger; bitte benennen: _____

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

 Nein Ja; Symptome?: _____
Einwilligungserklärung

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

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden.

Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik elektronisch gespeichert, verarbeitet, genutzt und übermittelt werden. Nähere Informationen zum Datenschutz und Ihren diesbezüglichen Rechten finden Sie unter www.humangenetik-tuebingen.de/datenschutz

Hinweis

Wir weisen darauf hin, dass bei Anforderung einer Exom-Diagnostik aus technischen Gründen alle Gene sowie die gesamte mtDNA sequenziert werden. Die diagnostische Auswertung beschränkt sich auf Varianten in Genen, die im Rahmen der Fragestellung relevant sind. Bei vergleichenden Exomanalysen mehrerer Familienmitglieder werden die korrekten Verwandtschaftsverhältnisse vorausgesetzt (z. B. Trio-Exom-Analyse).

Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Sofern der Patient das Einsendeformular nicht unterschrieben hat: Als behandelnder Arzt/behandelnde Ärztin bestätige ich, den Patienten gem. GenDG über die genetische Untersuchung aufgeklärt zu haben und dass mir das Einverständnis des Patienten schriftlich vorliegt.

Prädiktive Diagnostik darf gemäß GenDG nur durch Fachärzte/-innen für Humangenetik oder andere Ärzte/-innen, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, beauftragt werden (GenDG, §7,1). **Im Falle prädiktiver genetischer Diagnostik bestätige ich hiermit, als behandelnde(r) Arzt/Ärztin, dass ich die gemäß GenDG notwendige Qualifikation aufweise.**

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 inkl. Publikationen in pseudonymisierter Form bin ich einverstanden. Ja Nein

Über Zusatzbefunde möchte ich:
 informiert werden NICHT informiert werden

In seltenen Fällen können genetische Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sog. Zusatzbefunde). Das Berichten solcher Zusatzbefunde beschränkt sich auf pathogene Veränderungen in ausgewählten Genen, für die eine Behandlungskonsequenz für Sie oder Ihre Familie besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics; ACMG SF v3.0; Miller et al., 2021, PMID: 34012068). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene besteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

Patient / Vertreter
 (Druckbuchstaben)

X

Patient / Vertreter
 (Datum, Unterschrift)

Arzt
 (Druckbuchstaben)

X

Arzt
 (Datum, Unterschrift)


Das Zentrum für Humangenetik Tübingen ist von der deutschen Akkreditierungsstelle nach DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiert.

Diese Einverständniserklärung „Familienmitglied 2“ ist nur erforderlich, falls im Rahmen der Diagnostik auch Material eines weiteren Familienmitglieds untersucht werden soll.

Familienmitglied

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Proben-ID: _____

Verwandtschaftsverhältnis zum Patienten
 Vater Mutter Familienangehöriger; bitte benennen: _____

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

 Nein Ja; Symptome?: _____
Einwilligungserklärung

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

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden.

Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik elektronisch gespeichert, verarbeitet, genutzt und übermittelt werden. Nähere Informationen zum Datenschutz und Ihren diesbezüglichen Rechten finden Sie unter www.humangenetik-tuebingen.de/datenschutz

Hinweis

Wir weisen darauf hin, dass bei Anforderung einer Exom-Diagnostik aus technischen Gründen alle Gene sowie die gesamte mtDNA sequenziert werden. Die diagnostische Auswertung beschränkt sich auf Varianten in Genen, die im Rahmen der Fragestellung relevant sind. Bei vergleichenden Exomanalysen mehrerer Familienmitglieder werden die korrekten Verwandtschaftsverhältnisse vorausgesetzt (z. B. Trio-Exom-Analyse).

Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Sofern der Patient das Einsendeformular nicht unterschrieben hat: Als behandelnder Arzt/behandelnde Ärztin bestätige ich, den Patienten gem. GenDG über die genetische Untersuchung aufgeklärt zu haben und dass mir das Einverständnis des Patienten schriftlich vorliegt.

Prädiktive Diagnostik darf gemäß GenDG nur durch Fachärzte/-innen für Humangenetik oder andere Ärzte/-innen, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, beauftragt werden (GenDG, §7,1). **Im Falle prädiktiver genetischer Diagnostik bestätige ich hiermit, als behandelnde(r) Arzt/Ärztin, dass ich die gemäß GenDG notwendige Qualifikation aufweise.**

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 inkl. Publikationen in pseudonymisierter Form bin ich einverstanden. Ja Nein

Über Zusatzbefunde möchte ich:
 informiert werden NICHT informiert werden

In seltenen Fällen können genetische Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sog. Zusatzbefunde). Das Berichten solcher Zusatzbefunde beschränkt sich auf pathogene Veränderungen in ausgewählten Genen, für die eine Behandlungskonsequenz für Sie oder Ihre Familie besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics; ACMG SF v3.0; Miller et al., 2021, PMID: 34012068). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene besteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

Patient / Vertreter
 (Druckbuchstaben)

Arzt
 (Druckbuchstaben)

X

Patient / Vertreter
 (Datum, Unterschrift)

X

Arzt
 (Datum, Unterschrift)


Das Zentrum für Humangenetik Tübingen ist von der deutschen Akkreditierungsstelle nach DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiert.