

Pränataldiagnostik

(inkl. pränataler Trio-, Duo- und Einzelexomanalyse)

Allgemeine Information



Fötus von

Name Mutter: _____

Vorname Mutter: _____

Geburtsdatum Mutter: _____

Geschlecht des Fötus: männlich weiblich unbekannt

Ausschluss MCC bereits erfolgt? Ja Nein

Untersuchungsmaterial

Fruchtwasser Chorionzotten Ausgangsmaterial kultiviert

Abortmaterial

DNA _____ µg (mind. 5 µg DNA, Konz. ≥ 50 ng/µl) DNA-Nr.: _____

Sonstiges: _____

Externe ID: _____

Entnahmedatum: _____

SSW und voraussichtlicher Geburtstermin: _____

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: _____

UST-IdNr.: _____
Sofern Sie eine Umsatzsteuer-Identifikationsnummer besitzen, geben Sie diese bitte an.

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: _____

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 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 bin einverstanden, dass meine Untersuchungsergebnisse innerhalb des Aufbewahrungszeitraumes neu bewertet werden können. Bei Änderungen wird mein Arzt per E-Mail informiert.

Ich erkläre mich hiermit einverstanden, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik Tübingen elektronisch gespeichert, verarbeitet, genutzt und übermittelt werden. Nähere Informationen zum Datenschutz und Ihren diesbezüglichen Rechten unter <https://www.humangenetik-tuebingen.de/impressum/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 Einverständniserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ich halte die notwendige Bedenkzeit.

Als behandelnder Arzt/behandelnde Ärztin bestätige ich, dass ich autorisiert bin die genetische Diagnostik des o.g. Patienten zu beauftragen. Im Falle von prädiktiver genetischer Diagnostik bestätige ich, dass ich auch hierfür autorisiert bin und die hierfür notwendigen Voraussetzungen erfüllt habe.

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.

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 (ACMG Klassen 4 und 5) in ausgewählten Genen, für die eine Behandlungskonsequenz für den Patient/die Patientin oder die Familie besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics; Details zu den Genen und assoziierten Erkrankungen sind auf unserer Homepage gelistet: www.humangenetik-tuebingen.de/acmg). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene besteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

Nach deutschem GenDG wird der Befund der genetischen Untersuchung dem aufklärenden Arzt übermittelt. Bitte geben Sie hier die E-Mail-Adresse des aufklärenden Arztes an:

E-Mail: _____

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

Patient / Vertreter
(Druckbuchstaben)

Arzt
(Druckbuchstaben)

X _____
Patient / Vertreter
(Datum, Unterschrift)

X _____
Arzt
(Datum, Unterschrift)





Bitte legen Sie die Ihnen vorliegenden wichtigsten Arztbriefe und Befunde in Kopie bei. Die Varianten werden nach den klinischen Informationen zum Zeitpunkt der Analyse beurteilt.

Indikation / Verdachtsdiagnose:

Ultraschallbefund vorhanden? Ja (bitte beifügen) Nein

Klinische Leitsymptome:

Vorausgegangene genetische Diagnostik beim Fötus oder den Eltern erfolgt?

Chromosomenanalyse: Ja (Befund bitte beifügen) Nein

Array-CGH: Ja (Befund bitte beifügen) Nein

Sonstige

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 in der Familie weitere medizinisch relevante Auffälligkeiten mit möglichem Bezug zur Indikation des Fötus? War eine vorausgegangene Schwangerschaft der Mutter des Fötus auffällig? Ja Nein

Wenn ja, bitte Auflistung der betroffenen Familienmitglieder:

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



Gewünschte Exom-Diagnostik

- Einzel-Exom:** Exomdiagnostik des Fötus inkl. medizinischem Befund (EXM01)
- Elter-Kind-Duo-Diagnostik:** Abgleich der Erbinformationen eines gesunden biologischen Elters mit der des Fötus
- Trio-Exom-Diagnostik:** Abgleich der Erbinformationen beider gesunder biologischer Eltern mit der des Fötus

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

Untersuchungsauftrag – Exom

- Auswahl der relevanten Gene nach klinischer Symptomatik und bioinformatischer Auswertung**
 - Gene, die im Rahmen der Exomdiagnostik berücksichtigt werden sollen:**

**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 „Elternteil 1“ ist nur erforderlich, falls im Rahmen der Diagnostik auch mütterliches Material untersucht werden soll.****Mutter des Fötus**

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Proben-ID: _____

Leidet bzw. litt die Ratsuchende an einer Erkrankung, bei der der Verdacht einer genetischen Ursache vorliegt?

 Nein Ja; Erkrankung/Symptome?:**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 unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet, ggf. in pseudonymisierter 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 vom Zentrum 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 NeinDie Untersuchungsergebnisse sollen über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden. Ja NeinMit der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial und/oder Befunden für wissenschaftliche Zwecke inkl. Publikationen in pseudonymisierter Form bin ich einverstanden. Ja NeinIn 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 (ACMG Klassen 4 und 5) in ausgewählten Genen, für die eine Behandlungskonsequenz für den Patient/ die Patientin oder die Familie besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics; Details zu den Genen und assoziierten Erkrankungen sind auf unserer Homepage gelistet: www.humangenetik-tuebingen.de/acmg). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene besteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.**Über Zusatzbefunde möchte ich:** Informiert werden NICHT informiert werden**Hinweis:**

Bei einer Familienanalyse werden die korrekten Verwandtschaftsverhältnisse vorausgesetzt. Wir behalten uns vor über die zum Einsatz kommende Sequenzier-Technologie (Sanger/NGS) individuell zu entscheiden. Wir weisen darauf hin, dass bei Anforderung von NGS-Exom-Diagnostik aus technischen Gründen mehr als die angeforderten Gene sequenziert werden. Die diagnostische Auswertung beschränkt sich auf Varianten, die für die Diagnostik des Fötus relevant sind.

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

Patient / Vertreter (Druckbuchstaben)

X

Patient / Vertreter (Datum, Unterschrift)

Arzt (Druckbuchstaben)

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.

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

**Diese Einverständniserklärung Elternteil 2 ist nur erforderlich, falls im Rahmen der Diagnostik auch väterliches Material untersucht werden soll.****Vater des Fötus**

Name: _____ Vorname: _____

Geburtsdatum: _____ Proben-ID: _____

Leidet bzw. litt der Ratsuchende an einer Erkrankung, bei der der Verdacht einer genetischen Ursache vorliegt?

 Nein Ja; Erkrankung/Symptome?: _____**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 unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet, ggf. in pseudonymisierter 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 vom Zentrum 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 NeinDie Untersuchungsergebnisse sollen über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden. Ja NeinMit der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial und/oder Befunden für wissenschaftliche Zwecke inkl. Publikationen in pseudonymisierter Form bin ich einverstanden. Ja NeinIn 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 (ACMG Klassen 4 und 5) in ausgewählten Genen, für die eine Behandlungskonsequenz für den Patient/ die Patientin oder die Familie besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics; Details zu den Genen und assoziierten Erkrankungen sind auf unserer Homepage gelistet: www.humangenetik-tuebingen.de/acmg). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene besteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.**Über Zusatzbefunde möchte ich:**

-
- Informiert werden
-
-
- NICHT informiert werden

Hinweis:

Bei einer Familienanalyse werden die korrekten Verwandtschaftsverhältnisse vorausgesetzt. Wir behalten uns vor über die zum Einsatz kommende Sequenzier-Technologie (Sanger/NGS) individuell zu entscheiden. Wir weisen darauf hin, dass bei Anforderung von NGS-Exom-Diagnostik aus technischen Gründen mehr als die angeforderten Gene sequenziert werden. Die diagnostische Auswertung beschränkt sich auf Varianten, die für die Diagnostik des Fötus relevant sind.

Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit._____
Patient / Vertreter (Druckbuchstaben)X
Patient / Vertreter (Datum, Unterschrift)_____
Arzt (Druckbuchstaben)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.

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