

# Pränatale Segregationsanalyse

Allgemeine Informationen



**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: \_\_\_\_\_

**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 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](http://www.humangenetik-tuebingen.de/datenschutz)

**Hinweis**

Wir behalten uns vor, über die zum Einsatz kommende Technologie (bspw. Sanger/NGS) individuell zu entscheiden. Wir weisen darauf hin, dass bei Anforderung von NGS-Panel-Diagnostik aus technischen Gründen mehr als die angeforderten Gene sequenziert werden.

**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.**

**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 den Fötus oder die 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)



**Familienuntersuchung Pränatale Segregationsanalyse**zu folgendem/r **Patient/in** (Indexpatient, für den/die eine molekulargenetische Diagnostik durchgeführt wurde):

Name: \_\_\_\_\_ Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_ ID des Zentrum für Humangenetik oder der CeGaT (falls bekannt): \_\_\_\_\_

**Angaben über die eigene Person (Familienangehörige/r)****Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen)**  Nein  Ja, (bitte spezifizieren) \_\_\_\_\_**Verwandtschaftsverhältnis zum Patienten** Bruder  Schwester  \_\_\_\_\_**Symptome**

Besteht der Verdacht, dass der Fötus an derselben oder ähnlichen Erkrankung wie die/der Indexpatient/in leiden könnte?

 Nein  Ja; Symptome?: \_\_\_\_\_**Anforderung (Genvariante, familiäre Mutation, Verweis auf Indexbefund, etc.)**

**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**



**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