

<b>Patient:</b>	<b>Einsender:</b>
-----------------	-------------------

**Angaben zu Ihrem Patienten / zu Ihrer Patientin:**

männl.  weibl. Entnahmedatum:     
  stationär                     
  ambulant                     
  Krankenkasse:                     
  Privat

**Untersuchungsmaterial:**                     
  EDTA-Blut (2-5 ml)                     
  genomische DNA (mind. 2 µg)

**Klinische Verdachtsdiagnose/Symptomatik** (ggf. auf der Rückseite):

Erkrankungen	Gen/ Locus (akkreditierte Parameter)	
<b>Adrenogenitales Syndrom (AGS)</b>		
21-Hydroxylasemangel (MIM 613815)	CYP21A2	<input type="checkbox"/>
<b>Salzverlust-Syndrom</b>		
Aldosteronsynthese-Mangel (MIM 124080)	CYP11B2	<input type="checkbox"/>
<b>Nebennierenrinden (NNR) -Insuffizienz</b>		
X-Chromosomale kongenitale NNR-Hypoplasie (MIM 300473)	DAX-1 (NR0B1)	<input type="checkbox"/>
<b>Adipositas</b>		
Melanocortin 4 Rezeptor (MIM 155541)	MC4R	<input type="checkbox"/>

Erkrankung	Gen/ Locus
<b>Adrenogenitales Syndrom (AGS) Panel</b> <input type="checkbox"/>	
20, 22-Desmolase-Mangel (MIM 118485)	CYP11A1
Steroid acute regulatory Protein Mangel (MIM 600617)	STAR
3β-Hydroxysteroiddehydrogenase-Mangel (MIM 613890)	HSD3B2
17α-Hydroxylasemangel / 17,20-Lyase-Mangel (MIM 609300)	CYP17A1
11β-Hydroxylasemangel (MIM 610613)	CYP11B1
Oxidoreduktasemangel (MIM 124015)	POR
<b>Salzverlust-Syndrom</b>	
Pseudohypoaldosteronismus, rezessiv (MIM 600228,600760,600761)	<input type="checkbox"/> SCNN1-A, -B, -G
Pseudohypoaldosteronismus, dominant (MIM 600983)	<input type="checkbox"/> NR3C2
<b>Nebennierenrinden (NNR)-insuffizienz</b>	
autosomale kongenitale NNR-Insuffizienz (MIM 184757)	<input type="checkbox"/> NR5A1 (SF-1)
Proopiomelanocortin Mangel (NNR-I + Adipositas) (MIM 176830)	<input type="checkbox"/> POMC
Isolierter ACTH Mangel (MIM 604614)	<input type="checkbox"/> TBX19
<b>Familiärer Glukokortikoidmangel (FGD) / ACTH Insensitivitätssyndrom</b>	
Familiärer Glukokortikoid Mangel Typ 1 (MIM 607397)	<input type="checkbox"/> MC2R
Familiärer Glukokortikoid Mangel Typ 2 (MIM 609196)	<input type="checkbox"/> MRAP
<b>Skelettdysplasien</b>	
Hypochondroplasie (MIM 134934)	<input type="checkbox"/> FGFR3
Achondroplasie (MIM 134934)	<input type="checkbox"/> FGFR3

Erkrankung	Gen/ Locus
<b>Störung der Geschlechtsentwicklung (DSD) Panel</b> <input type="checkbox"/>	
46,XY SF-1 Defekt (MIM 184757)	NR5A1(SF1)
46,XY 17β-Hydroxysteroid-Dehydrogenase 3-Mangel (MIM 605573)	HSD17B3
46,XX Aromatase-Mangel (MIM 107910)*	CYP19A1
46,XY 5α-Reduktase-2-Mangel (MIM 607306)	SRD5A2
46,XY Androgenresistenz (MIM 313700)	AR
46,XX und 46,XY Gonadendysgenese (MIM 480000)	<input type="checkbox"/> SRY
Sofern Sie nur ein einzelnes Gen aus einem der Panels anfordern möchten, geben Sie hier bitten den Gennamen an: _____	
* Nur bei Verdacht auf 46,XX DSD oder nicht bekanntem Karyotyp	

**Anforderungen an die Indikationsstellung (gemäß Qualitätssicherungsmaßnahmen nach §135 Abs. 2 SGB V)**

Die Untersuchung ist     diagnostisch                     
  prädiktiv                     
  vorgeburtlich                     
  Heterozygotentestung

Gibt es molekulargenetische Voruntersuchungen des Patienten in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung?  ja  nein wenn ja, welche?

Ist ein Indexfall aus der Familie bereits genetisch untersucht worden?  ja  nein wenn ja, Angabe zu genetischen Vorbefunden (ggf. auf der Rückseite):

**Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG bitte beifügen, Voraussetzung für Analyse!**

**Bestätigung des aufklärenden Arztes:**

Die Einwilligung des o.g. Patienten zur Blut-/Gewebeentnahme, zur humangenetischen Untersuchung, Archivierung sowie ggf. Nutzung verbleibenden Untersuchungsmaterials für Forschungszwecke (anonym) sowie ggf. zur Weitergabe der Daten für Abrechnungszwecke an eine Ärztliche Verrechnungsstelle liegt mir vor.

---

Ort, Datum                      Name des anfordernden Arztes (leserlich)                      Unterschrift des Arztes

<p><b>Patient/Ratsuchender:</b></p> <p>Name: _____ Vorname: _____</p> <p>geb.: _____ Tel.: _____</p> <p>Straße: _____</p> <p>PLZ: Ort: _____</p>	<p><b>Einsender/Aufklärender:</b></p>
--	---------------------------------------

## Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) -zum Verbleib beim Patienten/Ratsuchenden-

**Für alle genetischen Analysen ist gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten zwingend erforderlich. Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.**

Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um folgende Diagnose / Fragestellung abzuklären:

.....

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analysen haben, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen erlangen können.

Eine genetische Analyse hat zum **Ziel**, die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer Methoden oder die Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse) auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung / Störung sind. Bei einer genetischen Analyse werden bei einem konkreten Verdacht gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. mittels molekulargenetischer Analytik oder Genproduktanalyse) untersucht.

Als **Untersuchungsmaterial** dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5 ml, bei Kindern weniger). Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen **Risiken**. Manchmal kann im Bereich der Einstichstelle eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme für Sie und ggf. für das von Ihnen erwartete Kind aufgeklärt. Ein weiteres, nie völlig auszuschließendes Risiko besteht in der Möglichkeit einer Probenverwechslung. Es werden alle Maßnahmen unternommen, um diese und andere Fehler zu vermeiden.

### **Bedeutung der Ergebnisse**

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z.B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen vorliegen. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung für eine Krankheit lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. In diesem Fall werden wir versuchen, eine Wahrscheinlichkeit für das Auftreten der o.g. Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen bzw. Ihren Angehörigen abzuschätzen. Manchmal werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch (mit-)bedingten Erkrankungsursachen ist nicht möglich. Es ist auch nicht möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) durch genetische Analysen auszuschließen.

Prinzipiell können bei allen Untersuchungstechniken Ergebnisse auftreten, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. **Zufallsbefunde**). Diese könnten auf (Ihnen möglicherweise noch nicht bewusste) erhöhte Risiken für eventuell schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen hinweisen. Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob bzw. unter welchen Umständen sie über derartige Zufallsbefunde informiert werden möchten. Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollte der Befund einer genetischen Analyse zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, teilen wir Ihnen dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

### **Widerrufsbelehrung**

Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.

<b>Patient/Ratsuchender:</b>  Name: _____ Vorname: _____  geb.: _____ Tel.: _____  Straße: _____  PLZ: Ort: _____	<b>Einsender:</b>
---	-------------------

## Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG -dem Untersuchungsauftrag beizulegen-

**Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung. Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. Bitte lesen Sie diese Einwilligung sorgfältig durch und kreuzen Sie die für Sie zutreffenden Antworten an:**

Ich habe eine allgemeine schriftliche Aufklärung (und ggf. zusätzlich schriftliche Aufklärungen) zu genetischen Analysen gemäß GenDG erhalten, gelesen und verstanden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden Erkrankung / Störung / Diagnose

.....  
 (bitte klinische Verdachtsdiagnose und gewünschte Untersuchung (Gen) angeben)

notwendig sind sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahmen. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde der Analyse(n) an weitere Ärzte / Personen geschickt werden:  ja  nein  
 Frau/Herrn: .....

Ich möchte über die Ergebnisse der genetischen Analyse nur insoweit informiert werden, wie es für mich und meine Familie für die o.g. Frage praktisch relevant ist. Ich verzichte auf die Mitteilung von Zufallsbefunden.  ja  nein

Der Gesetzgeber schreibt vor, dass Ihre personenbezogenen Daten und medizinischen Ergebnisse/Befunde nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch danach noch für Sie oder Ihre Angehörigen (z.B. für Ihre Kinder) von großer Bedeutung sein. Mit Ihrer Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahren. Sind Sie damit einverstanden, dass die für Sie oder Ihre Angehörigen relevanten Daten / Unterlagen bis zu 30 Jahre aufbewahrt und erst dann vernichtet werden?  ja  nein

Ich bin einverstanden, dass erhobene Daten / Ergebnisse über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.  ja  nein

Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden. Bitte entscheiden Sie, ob und wie nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial verwendet werden darf.

Ich wünsche die sofortige Vernichtung nach endgültigem Abschluss der Untersuchung entsprechend GenDG.  ja  nein

- ODER (Mehrfachnennungen möglich): Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung
- a) zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse,  ja  nein
  - b) und Verwendung für zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten für meine o.g. Fragestellung.  ja  nein
  - Ich möchte über klinisch bedeutsame Ergebnisse dann informiert werden.  ja  nein
  - c) und Verwendung zum Zwecke der Qualitätssicherung, der studentischen Lehre, der Erforschung der o.g. Erkrankung und der Verbesserung der Diagnostik und Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form.  ja  nein

Ich bin damit einverstanden, dass ggf. Daten für Abrechnungszwecke an eine Ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden.  ja  nein

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen). Mir ist bekannt, dass ich eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit stoppen, die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschl. aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann.

..... Ort, Datum	..... Unterschrift Patientin/Patient/gesetzlicher Vertreter	..... Unterschrift aufklärender Arzt
---------------------	--	---