

Auftrag und Einwilligung zur zytogenetischen Diagnostik

Versand des Untersuchungsmaterials

an uns bitte **direkt nach Entnahme:**

- beschriftet (Name/Geb.-Datum)
- inkl. aller benötigter Unterlagen / Angaben / Unterschriften

Weitere Informationen zur Entnahme und zum Versand der Proben sowie zur geschätzten Untersuchungsdauer sind dem **Primärproben-Handbuch** auf der Homepage des IHG zu entnehmen. Bitte haben Sie Verständnis, dass wir alle Unterlagen vor Analysestart benötigen. Kostenvoranschläge können telefonisch unter 040-7410-55536 angefordert werden. Bereits entnommene Proben bitte auch trotz evtl. fehlender Unterlagen vorab direkt ans Labor schicken.

Patientin / Patient Geschlecht: ☐ w ☐ m ☐ d Nachname Vorname Geburtsdatum	Einsendende / verantwortliche ärztliche Person Name und Adresse (Bitte <u>vollständig</u> und <u>leserlich</u> für Befundversand!): Datum Name (in Druckbuchstaben) Unterschrift
Untersuchungsmaterial (<i>Beschriftung mit Name/Geb.-Datum/Barcode!</i>) ☐ Heparin-Blut (Erwachsene: 5 ml. Säuglinge/ Kleinkinder: mindestens 1 ml. Für Chromosomenbrüchigkeitsanalyse: mindestens 3 ml) ☐ Hautbiopsat (Hautstanze steril in Transportmedium oder in steriler physiologischer Kochsalzlösung) ☐ Abortgewebe (bitte spezifizieren: z.B.Nabelschnur, Chorion-/Plazentazottengewebe; steril in Transportmedium oder alternativ in steriler physiologischer Kochsalzlösung) Entnahmedatum: Uhrzeit:	Kostenträger / Kostenübernahme Privat versichert [bitte zusätzlich die „Dokumente zur Privatabrechnung“ (s. Homepage) ausfüllen!] Rechnung an ☐ Einsender/in, Klinik ☐ Patient/in (Selbstzahler/in) Gesetzlich versichert ☐ ambulant (Überweisungsschein Muster 10 <u>im Original</u> beilegen, Angabe von Diagnose und Auftrag sowie Stempel und Unterschrift zwingend erforderlich) ☐ stationär – UKE intern (Soarian-Anforderung für ILV einstellen) ☐ stationär – UKE extern (Rechnung an:)

Einwilligungserklärung zur Durchführung einer genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

(Nicht Zutreffendes bitte streichen!)

Ich bin nach erfolgter Aufklärung und/oder genetischer Beratung damit einverstanden, dass bei

☐ mir ☐ meinem Kind ☐ der von mir betreuten Person

im Hinblick auf (Diagnose/Fragestellung): _____

die dafür erforderliche Blut- bzw. Gewebeentnahme erfolgt und eine genetische Untersuchung am Institut für Humangenetik des UKE oder einer kooperierenden Einrichtung durchgeführt wird. Nach Vorgaben des GenDG soll das **Untersuchungsmaterial** nach Abschluss der Analyse vernichtet werden. Es ist jedoch oftmals sinnvoll, verbleibendes Untersuchungsmaterial aufzubewahren. Ich überlasse dem Institut für Humangenetik des UKE nicht mehr benötigtes Untersuchungsmaterial für weiterführende Diagnostik, Qualitätssicherung, Lehre und wissenschaftliche Fragestellungen. Das GenDG sieht vor, dass **Ergebnisse** genetischer Analysen nach 10 Jahren vernichtet werden. Diese Informationen können u. U. jedoch auch später noch für Sie / Ihre Angehörigen von Bedeutung sein. Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden. Ich stimme einer anonymisierten Verwendung der Befunde für wissenschaftliche Zwecke zu. Für die Interpretation genetischer Daten ist es häufig notwendig, sich mit weiteren klinisch-tätigen Kollegen/-innen auszutauschen. Ich bin damit einverstanden, dass ein fachlicher- und **Datenaustausch** mit weiteren klinisch tätigen Kollegen/-innen bzw. die diesbezügliche Diskussion in interdisziplinären Fallkonferenzen / Boards stattfinden darf. Die Untersuchungsergebnisse dürfen von der verantwortenden ärztlichen Person folgenden weiteren Personen/Einrichtungen (z. B. Haus-/Kinderarztpraxis) mitgeteilt bzw. weitergeleitet werden:

Ich wünsche, dass mir Befunde, die nicht mit der ursprünglichen Fragestellung in Verbindung stehen (sog. **Zusatzbefunde**), mitgeteilt werden, wenn sich hieraus unmittelbare Konsequenzen für die medizinische Behandlung oder Vorbeugung für mich bzw. erhebliche genetische Risiken von Angehörigen ergeben können.

Mir ist bekannt, dass ich die gemachten Einwilligungen jederzeit ohne Angabe von Gründen oder persönliche Nachteile schriftlich widerrufen kann.

..... Ort, Datum	 Unterschrift der Patientin/ des Patienten bzw. des (gesetzlichen) Vertreters	 Unterschrift der Mutter*	 Unterschrift des Vaters*
*Genetische Analysen bei Minderjährigen: bei nur einer geleisteten Unterschrift obliegt die Verantwortung der Einholung / Bestätigung der Zustimmung des anderen Elternteils der verantwortlichen ärztlichen Person			

Art und Umfang der Untersuchung <i>Bitte ggfs. vorhandene genetische Vorbefunde (Patient:in, Angehörige) beilegen!</i> Versand des Untersuchungsmaterials an uns bitte ausschließlich • beschriftet (Name/Geburtsdatum) • ungekühlt, aber vor Frost und Hitze schützen • direkt nach der Entnahme Empfohlene Mengen und Handhabung: Heparin-Blut: (Li- oder NH₄-Monovette ohne Zentrifugierhilfe sofort nach der Entnahme 5 – 10 x schwenken, um eine optimale Mischung mit dem Antikoagulant zu gewährleisten). Erwachsene: 2,7 – 10 ml. Säuglinge/ Kleinkinder: 2 ml. Bei Chromosomenbrüchigkeitsanalyse mindestens 3 ml. Gewebeprobe: ca. 0,5 – 1,0 cm³ steril in Transportmedium (HAM's F10, 20% FCS und Antibiotikum- und Antimykotikumzusatz), alternativ in steriler physiologischer Kochsalzlösung. <i>akzeptiertes Material und weitere Details s. Primärproben-Handbuch auf der Homepage des IHG</i>	Fragestellung, klinische Angaben, ggfs. Stammbaum <i>Insb. bei NGS-Analysen möglichst vollständige Angaben zur klinischen Symptomatik.</i> Fragestellung/Indikation: Genetische Vorbefunde: ☐ Ja. Bitte beilegen! ☐ Nein. Weitere relevante Informationen/ Besonderheiten: ☐ Z. n. Stammzelltransplantation ☐ Genetisches Geschlecht abweichend von o. g. Geschlechtsangabe ☐ Sonstiges (bitte ausführen):
--	---

Auftrag für zytogenetische Diagnostik	
Klassische Zytogenetik ☐ Chromosomenanalyse ☐ Chromosomenbrüchigkeitsanalyse (nur nach vorheriger Rücksprache)	Molekularzytogenetik (FISH) ☐ Cri-du-Chat-Syndrom (5p15.2) ☐ Kallmann-Syndrom (Xp22.31) ☐ Mikrodeletion 1p36-Syndrom ☐ Mikrodeletion 22q11.2-Syndrom ☐ Prader-Willi-/Angelman-Syndrom (15q11.2) ☐ „sex reversal“ /SRY (Yp11.31) ☐ Smith-Magenis-Syndrom (17p11.2) ☐ Williams-Beuren-Syndrom (7q11.2) ☐ Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4p16.3) ☐ Sonstige (nur nach vorheriger Rücksprache):