

Patientendaten (ggf. Aufkleber):	
Name _____	Vorname _____
geb.: _____	
Straße _____	
PLZ _____	Ort _____

MEDIZINISCHE FAKULTÄT
HUMANGENETIKGebäude MA5/142
Universitätsstr. 150, 44801 Bochum

DR. MED. HUU PHUC NGUYEN

Fon +49 (0)234 32-23822

Fax +49 (0)234 32-14196

huu.nguyen-r7w@rub.de

www.rub.de/mhg

Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,
bei Ihnen bzw. Ihrem Kind ist die Durchführung genetischer Analysen (NGS-Sequenzierung inkl. Auswertung eines diagnostischen Panels, Einzelgen-/Stufen-/Array-Diagnostik) bei V.a. _____ geplant. ! Bitte nochmals vom ARZT eintragen lassen

Bitte lesen Sie diese Einwilligung sorgfältig durch und kreuzen Sie die für Sie zutreffenden Antworten an:

Ich habe eine allgemeine schriftliche/mündliche Aufklärung zu genetischen Analysen gemäß GenDG erhalten und verstanden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zu den genetischen Analysen, die für die Klärung der o.g. Erkrankung/Diagnose notwendig sind sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/Gewebeentnahmen. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.

- Bei der Untersuchung können auch 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. **Zusatzbefunde**). Dies ist besonders relevant bei der NGS-Sequenzierung/Panel-/Array-Diagnostik, bei der mehrere bis viele Erbanlagen (Gene) gleichzeitig untersucht werden, die für die o.g. klinische Fragestellung zum jetzigen Zeitpunkt relevant erscheinen. Es können allerdings keineswegs Aussagen über alle genetisch bedingten Risiken getroffen werden. Sie können entscheiden, ob und inwieweit Sie Zusatzbefunde mitgeteilt bekommen möchten (Mehrfachnennungen sind möglich):

Ich möchte über Zusatzbefunde informiert werden, die für mich von medizinischer Bedeutung sein können.

Ich möchte auch über Zusatzbefunde informiert werden, die nicht für mich selbst, aber ggf. für Familienangehörige von medizinischer Bedeutung sein können (z.B. Anlageträgerschaft für autosomal-rezessive Erkrankungen).

Ich möchte nur über Zusatzbefunde informiert werden, wenn sich praktische Konsequenzen für mich oder meine Familie daraus ableiten lassen.

Ich möchte keine Zusatzbefunde mitgeteilt bekommen.

- Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse für die Beratung /Untersuchung meiner Angehörigen genutzt werden: 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.

Ich bin damit einverstanden, dass die für mich oder meine Angehörigen relevanten **Daten/Unterlagen** über 10 Jahre hinaus aufbewahrt und erst später vernichtet werden: ja nein

- Die Daten der genetischen Analysen werden gespeichert und in anonymisierter Form zu Vergleichszwecken bzw. für die Qualitätssicherung in Datenbanken in der Abteilung für Humangenetik hinterlegt.

- 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 bin einverstanden mit der Aufbewahrung meines Untersuchungsmaterials: ja nein

sowie mit der Verwendung für Zwecke der Qualitätssicherung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form: ja nein

sowie mit der Verwendung für Zwecke der Forschung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form: 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 einschließlich aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann.

Ort, Datum_____
Unterschrift der Patientin/des Patienten/ des (gesetzlichen) Vertreters_____
bei Vertreter: Name, Vorname_____
Ort, Datum_____
Unterschrift des aufklärenden Arztes

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft
Name, Vorname des Versicherten						
geb. am						
Kassen-Nr.	Versichertennummer		Status			
Vertragsarzt-Nr.	VK gültig bis		Datum			

Auftragsformular Molekulargenetik EINZELGEN-Diagnostik

Versand an: **Ruhr-Universität
Humangenetik
z.H. Frau Rodepeter
MA5/144
Universitätsstr. 150
44801 Bochum**

Absender: _____

Blutentnahme am: _____.____.20__ um ____ Uhr Klinische Diagnose: _____

Geschlecht: weiblich männlich Familienanamnese: _____

Symptomatik: _____

Hiermit beauftragen wir die Humangenetik der RUB mit der u.g. Diagnostik (inkl. Gutachten):

NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN^P

- Alexander M.# (GFAP) b)
- Amyotrophe Lateralsklerose, juvenil# (ALS4/SETX) a)
- Amyotrophe Lateralsklerose mit Fronto-temporaler Demenz (C9orf72) c)
- Ataxie mit oculomotorischer Apraxie**:
 AOA1 (APTX) a)
 AOA2 (SETX) a)
- ARSACS (SACS) c)
- DRPLA# (ATN1) c)
- Episodische Ataxie** EA1 (KCNA1) EA2 (CACNA1A) a)
- Familiäre hemiplegische Migräne Typ1 (FHM1/CACNA1A) c)
- Friedreich-Ataxie# (FXN) c)
- Hereditäre Neuropathie m. Neigung z. Drucklähm.(HNPP)# (PMP22) c)
- Hereditäre motorisch-sensible Neuropathien* (HMSN) c)
- TypI (demyelinisierend)* [1A]# [1B]# [1C]# [1D]# [1E]# [1F] [X1]#
 TypII (axonal)* [X1]#[2I+]#[2A2]#[2B] [2D] [2E] [2F]#[2H+K] [2L]# [2Y]
 TypIII (Déjerine-Sottas Syndrom)* MPZ# PMP22# EGR2# PRX
- Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathien (HSAN): c)
- Typ1A(SPTLC1) Typ1D(ATL1) Typ4(NTRK1)# Typ5(NGF)
DD HSAN Typ1 RAB7A MPZ
- Huntington M.# (HTT) c)
- Neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA)** c)
- (ehemals Hallervorden-Spatz) Typ 1 (PANK2) Typ 2 (PLA2G6)
- Spastische Paraplegien* (HSP/SPG): a)+c)
- autosomal-dominant* Typ [3A]# [4]# [8] [17] [31]# ([10] [13]) [Weitere]**
- autosomal-rezessiv* Typ [5A] [7]# [11]# [Weitere]**
- Spinozerebelläre Ataxie (SCA)**: c)
- Typ [1] [2] [3] [6] [7] [17]
Typ [14] (PRKCG)

STOFFWECHSELERKRANKUNGEN^P

- Canavan M.# (ASPA) a)
- Familiärer Hyperaldosteronismus*: Typ 1 (CYP11B1/2)# c)
 Typ 3 (KCNJ5)
- Hyperthyroxinämie (DIO1, DIO2, DIO3)
- Hypoaldosteronismus# (CYP11B2) c)
- Niemann-Pick M., Typ C1/2, D# (NPC1, NPC2)
- Sandhoff M.# (HEXB)
- Tay-Sachs M.# (HEXA, GM2-AB Variante)

O DNA-Extraktion

* Bitte ankreuzen! ** nach Absprache *** ≥10 ml Blut! ^H Hotspot-Analyse a, b, c, d, e, f, g – Ansprechpartner

akkreditiertes Untersuchungsverfahren nach DIN EN ISO15189:2014 ^P - auch Bestandteil eines Next Generation Sequencing Panels

PANEL-Diagnostik: Bitte nutzen Sie den gesonderten Begutachtungsauftrag auf unserer Internetseite! www.rub.de/mhg

a) Dr. rer. nat. G. Dekomien E-Mail: gabriele.dekomien@rub.de	Tel. 0234/32-25764	c) Dr. rer. nat. R. Kropatsch E-Mail: regina.kropatsch@rub.de	Tel. 0234/32-25764
b) PD Dr. med. S. Hoffjan E-Mail: sabine.hoffjan@rub.de	Tel. 0234/32-23823		

Abrechnung über: anfordernde Klinik Privat (bitte Rechnungsadresse angeben) Überweisungsschein **Muster 10**

ORT, DATUM

NAME / UNTERSCHRIFT des einsendenden Arztes

TELEFON

/ FAX

Hinweise zur Blutprobe:

EDTA-Blut, 5-10ml bei Erwachsenen; 2 ml bei Neugeborenen.
Versand möglichst am Abnahmetag, ungekühlt (nicht einfrieren!)