

Angaben zum Patienten/Aufkleber

Name:

Vorname:

geb.:

Tel.:

Straße

PLZ

Ort

MEDIZINISCHE FAKULTÄT

HUMANGENETIK

Gebäude MA5/142

Universitätsstr. 150, 44801 Bochum

PROF. DR. MED. JÖRG T. EPPLEN

Dr. W.M. Gerding

Fon +49 (0)234 32-25600

Fax +49 (0)234 32-14196

wanda.gerding@rub.de

www.rub.de/mhg

## Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischen Analysen gemäß GenDG

Sehr geehrter Patientin, sehr geehrter Patient,

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

- Ich habe eine allgemeine schriftliche/mündliche Aufklärung (und ggf. zusätzlich spezielle 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 umseitig genannten in Frage stehenden Erkrankung / Störung / Diagnose notwendig sind sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/Gewebeentnahmen. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.
  - Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse für die Beratung /Untersuchung meiner Angehörigen genutzt werden:  
 ja  nein – außer: Frau/Herr: .....
  - Bei der genetischen Analyse können auch Befunde erhoben werden, die für die aktuell in Frage stehende Erkrankung nicht direkt relevant sind. Ich möchte über derartige Zufallsbefunde informiert werden:  
 ja  nein  nur wenn sich praktische Konsequenzen ableiten lassen.
  - 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** über 10 Jahre hinaus aufbewahrt und erst später vernichtet 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\*: Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung und Verwendung für Zwecke der Qualitätssicherung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form.  ja  nein
- Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung und Verwendung für Zwecke der Forschung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form.  ja  nein

\*Bei fehlender oder widersprüchlicher Angabe erfolgt eine Vernichtung des Untersuchungsmaterials lt. GenDG

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

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

## Begeutachtungsauftrag Postnatale Zytogenetik

inkl. Gutachten

Versand an:

Absender:

Ruhr-Universität

Humangenetik

Dr. W.M. Gerding

MA5/135

Universitätsstr. 150

44801 Bochum

Blutentnahme am: \_\_\_\_\_.201\_\_ Klinische Diagnose: .....

um: \_\_\_\_h \_\_\_\_min .....

Geschlecht:  weiblich Familienanamnese: .....

männlich .....

Symptomatik: .....

.....

### Ergänzende Informationen zum klinischen Bild:

Kopf/Fazies:

innere Organe/Genitale:

Rumpf:

Extremitäten:

Sonstiges:

### Chromosomenuntersuchung (Karyotypisierung, Heparin-Blut)

#### molekulare Zytogenetik (FISH, Heparin-Blut) inkl. Chromosomenuntersuchung:

- Aneuploidie-FISH-Schnelltests:  Trisomie 13  Trisomie 18  Trisomie 21
- X-/Y Chromosomen (Turner-, Klinefelter-Syndrom u.a.)
- X/Y-chromosomaler Kleinwuchs (Deletionen des SHOX-Gen)
- DiGeorge-Syndrom / CATCH 22/ VCFS  Williams-Beuren-Syndrom
- Cri du Chat-Syndrom  Wolf-Hirschhorn-Syndrom  Andere (nur nach Rücksprache):.....



#### Array-Analyse (Affymetrix Cyto ScanHD Array, EDTA-Blut); Indikation (bitte ankreuzen):

- isolierte Intelligenzminderung bei einem Menschen älter als 3 Jahre, die mindestens einem IQ kleiner 70 entspricht, – dokumentiert im Rahmen einer neuropädiatrischen/ entwicklungsneurologischen Vordiagnostik; klinisch und/oder mit standardisierten Testverfahren
- geistige Behinderung in Kombination mit dysmorphologischen Merkmalen mit Beteiligung von 2 oder mehr Systemen
- tiefgreifende Entwicklungsstörung des Autismus-Formenkreises oder eine Fehlbildung und schwere Funktionsstörung des Gehirns, die nicht einer bekannten Ursache zuzuordnen ist
- multiple angeborene Fehlbildungen
- multiple dysmorphologische Merkmale, die zytogenetisch nicht erfassbare chromosomale Aberrationen als Ursache implizieren
- sonstige

Die o.g. Untersuchungsverfahren sind akkreditiert nach DIN EN ISO15189:2014

### Bitte beachten Sie:

Das Genendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung sowie vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen zusätzlich eine genetische Beratung. Ohne die umseitig un terzeichnete Einwilligungserklärung ist eine Durchführung der gewünschten Diagnostik daher grundsätzlich nicht möglich. Ein entsprechendes Informationsblatt zur schriftlichen Aufklärung der Patientin/des Patienten stellen wir auf Wunsche gerne zur Verfügung.

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

..... / .....

Ort, Datum Name und Unterschrift des einsendenden Arztes Telefon / Fax

### Hinweise zur Blutrobe:

Außer für die Array-Analyse (EDT A-Blut) bitte unbedingt Heparin-Blut einsenden!  
 Menge: 5ml bei Erwachsenen/älteren Kindern, 2 ml bei Neugeborenen. Versand wenn möglich am Abnahmetag.  
 Lagerung bis zum Versand im Kühlschrank, nicht einfrieren! Versand bevorzugt montags bis mittwochs.