

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

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

PROF. 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, die aber nach aktuellem Wissensstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Angehörigen haben (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.

Ich möchte über Zusatzbefunde, für die eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Familie besteht, informiert werden. Ein Anspruch auf Vollständigkeit des Nachweises von Zusatzbefunden oder eine zukünftige Aktualisierung ergibt sich aus meiner Zustimmung nicht (keine zielgerichtete Untersuchung von Veränderungen außerhalb des Untersuchungsauftrages). Bei Kindern werden Zusatzbefunde für spät manifestierende Erkrankungen grundsätzlich nicht mitgeteilt. **(keine Auswahl wird als NEIN gewertet):** ja nein

- 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

- 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. **(keine bzw. widersprüchliche Auswahl: Vernichtung des Materials)**

Das Probenmaterial **darf aufbewahrt werden:**

für spätere diagnostische Zwecke	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
für Zwecke der Qualitätssicherung (pseudonymisiert)	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
für Forschungszwecke (pseudonymisiert)	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein

soll direkt nach Abschluss der Untersuchung vernichtet werden.

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 der/s aufklärenden Ärztin/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: _____ Absender: _____

**Ruhr-Universität
Humangenetik
MA5/144
Universitätsstr. 150
44801 Bochum**

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

Geschlecht: weiblich männlich Familienanamnese: _____

Symptomatik: _____

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

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

Hiermit beauftrage ich die Humangenetik der RUB mit der u.g. Diagnostik (inkl. Gutachten):

nur DNA-Extraktion _____

Anlageträgerschaft auf _____ Index ID/ Name: _____
Vorbefunde bitte angeben/beilegen

NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN^P

- Alexander M. (GFAP)
- Amyotrophe Lateralsklerose, juvenil (ALS4/SETX)
- Amyotrophe Lateralsklerose mit Fronto-temporaler Demenz (C9orf72)
- Ataxie mit oculomotorischer Apraxie:
 - AOA1 (APTX) AOA2 (SETX)
- ARSACS (SACS)
- DRPLA (ATN1)
- Episodische Ataxie^P: EA1 (KCNA1) EA2 (CACNA1A)
- Familiäre hemiplegische Migräne Typ1^P (FHM1/CACNA1A)
- Friedreich-Ataxie (FXN)
- Hereditäre Neuropathie m. Neigung z. Drucklähmungen (HNPP) (PMP22)
- Hereditäre motorisch-sensible Neuropathien (HMSN)^P:
 - 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)^P
 - Typ1A (SPTLC1) Typ1D (ATL1) Typ4 (NTRK1)
 - Typ5 (NGF) DD HSAN Typ1 RAB7A MPZ
- Huntington M. (HTT)
- Neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA) (ehemals Hallervorden-Spatz): Typ 1 (PANK2) Typ 2 (PLA2G6)
- Spastische Paraplegien (HSP/SPG)^P:
 - autosomal-dominant Typ [3A] [4] [8] [17] [31] ([10] [13]) [Weitere]^P
 - autosomal-rezessiv Typ [5A] [7] [11] [Weitere]^P
- Spinocerebelläre Ataxie (SCA): Typ [1] [2] [3] [6] [7] [17]
Typ [14] (PRKCG)

STOFFWECHSELERKRANKUNGEN^P

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

KLEINWUCHS

- Kleinwuchs (SHOX)

SCHWERHÖRIGKEIT^P

- Gehörlosigkeit / Schwerhörigkeit (GJB2, GJB6)

ENTWICKLUNGSSTÖRUNGEN / SYNDROMALE ERKRANKUNGEN^P

- Array-Analyse s. Auftragsformular Postnatale Zytogenetik
- Fragiles X-Syndrom/ FXTAS
- Rett-Syndrom (MeCP2)
- Rett-like syndrome^P: ARX CDKL5 FOXP1

MUSKELERKRANKUNGEN^P

- Caveolinopathie / LGMD1C (CAV3)
- Inklusionskörper-Myopathie (IBM)^P: VCP GNE
- Kongenitale Muskeldystrophie^P:
 - MDC1A, merosin-def. (LAMA2) MDC1B (B3GALNT2)
- Maligne Hyperthermie/ Central Core Disease (RYR1)^P
- Myofibrilläre Myopathie Typ3 / LGMD1A (MYOT)^P
- Nemaline Myopathie^P
 - ACTA1 CFL2 KBTBD13 KLHL40 KLHL41
 - LMOD3 TNNT1 TPM2 TPM3
- Gliedergürtel-Muskeldystrophien (LGMD/Sarkoglykanopathien)^P
 - LGMD1A (MYOT)
 - LGMD1C (CAV3)
 - LGMD1E (DNAJB6)
 - LGMD/SGC [2D/α] [2E/β] [2C/γ] [2F/δ] ([ζ])
 - LGMD2] (TTN Exons 366 & 367)

TUMORERKRANKUNGEN / MULTISYSTEMERKRANKUNGEN^P

- Immuno-ossäre Dysplasie Schimke (SMARCA1)
- Neurofibromatose Typ 1 (NF1)
- NF1-like syndrome (Legius-Syndrom) (SPRED1)
- Neurofibromatose Typ 2 (NF2), falls negativ: LZTR1 SMARCB1
- Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)^P
- Sonstige gewünschte Untersuchung: _____

^P - auch Bestandteil eines Next Generation Sequencing Panels (s. Auftragsformular Molekulargenetik NGS Diagnostik)

ORT, DATUM

NAME/UNTERSCHRIFT der/s einsendenden Ärztin/Arztes

TELEFON / FAX