

Patient*innendaten

Klinik / Station / Praxis

Ärztliche Leitung:
PD Dr. med. Ekkehart Lausch

Probeneinsendung:
Kinder- und Jugendklinik
Breisacher Straße 62, 79106 Freiburg
Telefon: +49 (0)761 270-43572

Anforderung einer (Trio-)Exomsequenzierung und Einwilligung nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) - KJK

Gewünschte Diagnostik

- Exomsequenzierung Indexpatient*in
- Trio-Exomsequenzierung (bitte für jeden Elternteil separat eine Einwilligung (Seite 4 und 5) beilegen)
- Name der Mutter: _____ Geburtsdatum: _____ Erkrankt:
- Name des Vaters: _____ Geburtsdatum: _____ Erkrankt:

Abrechnungsinformationen

- GKV (bitte Überweisungsschein Nr. 10 beifügen; bei Trio-Exomsequenzierung auch für die Eltern)
- privatversichert^{1,2} stationär intern/extern^{1,2} Selbstzahler*in^{1,2}

¹ Bitte Kostenübernahmeerklärung beilegen, Kostenvoranschläge erhalten Sie auf Anfrage (paedgen@uniklinik-freiburg.de)

² Bitte Rechnungsadresse angeben

Art des Probenmaterials

- EDTA-Blutprobe DNA, isoliert aus _____ Menge/Konz.: _____
- Gewebe (fixiert) Sonstiges: _____ Entnahmedatum: _____

Angaben zur/zum Patient*in

Verdachtsdiagnose / Indikation (für die Angabe der Klinischen Informationen und des Familienstammbaums füllen Sie bitte die folgenden Seiten aus)

Liegt eine Konsanguinität in der Familie vor? nein ja

Wurden bei der/dem Patient*in bzw. in der Familie bereits molekulargenetische Analysen durchgeführt? nein ja

Wenn ja wo, bei wem und mit welchem Ergebnis? (wenn möglich, Befund beilegen)

Sonstiges/Herkunft: _____



60209239 09.12.2024

Anforderung einer (Trio-)Exomsequenzierung und Einwilligung nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) - KJK

Gehirnauffälligkeiten

- Lissenzephalie
 Schizenzephalie
 Porenzephalie
 Pachygyrie
 Polymikrogyrie
 bandförmige Heterotopien
 Auffälligkeiten des Corpus callosum
 Hydrozephalus
 Holoprosenzephalie
 Auffälligkeiten der Basalganlien
 Auffälligkeiten des Kleinhirns
 Leukenzephalopathie
 Hirnatrophie
 Ventrikulomegalie
 Sonstiges: _____
 normales Gehirn-MRT
 nicht untersucht / unbekannt

Augendefekte

- visuelle Beeinträchtigung
 (bilateral)
 Anophthalmie / Mikrophthalmie
 (bilateral)
 Strabismus (bilateral)
 angeborene bilaterale Katarakt
 Sonstiges: _____
 keine Augendefekte
 nicht untersucht / unbekannt

Metabolische/endokrine Auffälligkeiten

- Wachstumsstörung/Gedeihstörung
 Adipositas
 Verdacht auf eine Mitochondriopathie
 Laktatazidose
 Proteinurie
 Hyperglykämie
 Hypoglykämie
 Ketose
 Hyperkalzämie
 Hypokalzämie
 Diabetes mellitus
 Diabetes insipidus
 Hypoparathyroidismus
 exokrine Pankreasinsuffizienz
 Sonstiges: _____
 keine metabolischen Auffälligkeiten
 keine endokrinen Auffälligkeiten
 nicht untersucht / unbekannt

Gehördefekte und Störung des Gleichgewichtsinns

- sensorineurale Schwerhörigkeit
 (bilateral)
 Schalleitungsschwerhörigkeit
 Störung des Vestibularapparats
 (Schwindel Benommenheit
 Gleichgewichtsstörung
 räumliche Desorientierung)
 Sonstiges: _____
 keine Gehördefekte
 keine Störung des Gleichgewichtssinns
 nicht untersucht / unbekannt

Muskel-Skelett-Erkrankungen

- Muskelhypotonie
 Muskelhypertonie
 Muskelparese
 erhöhte Kreatinkinase (CK)
 Ptose
 Arthrogrypose (angeboren)
 Kleinwuchs
 (Skelettdysplasie)
 Großwuchs
 Gelenk Hypermobilität
 Hand- / Fuß-Polydaktylie
 Hand- / Fuß-Syndaktylie
 Kamptodaktylie der Finger
 Klumpfuß (angeboren)
 Skoliose
 Pectus excavatum (Trichterbrust)
 Pectus carinatum (Kielbrust)
 Hemihypertrophie
 veränderte Knochendichte
 (erhöht verringert)
 Exostose(n)
 verzögerte Knochenreife
 Sonstiges: _____
 keine muskulären Auffälligkeiten
 keine skelettalen Auffälligkeiten
 nicht untersucht / unbekannt

Auffälligkeiten der Leber

- Leberdysfunktion
 akutes Leberversagen
 hepatische Zysten
 Cholestase
 Hypercholesterinämie
 Hepatomegalie
 Sonstiges: _____
 keine Leberauffälligkeiten
 nicht untersucht / unbekannt

Auffälligkeiten der Haut, Haare und Nägel

- Auffälligkeiten des Bindegewebes
 multiple Café-au-lait-Flecken
 Naevus flammeus
 Albinismus
 progeroides Erscheinungsbild
 Hautläsionen
 Blasenbildung
 Ekzeme
 Ödeme
 Ichthyose
 Hyperkeratose
 dysplastische Nägel
 Anhidrose
 Hyperhidrose
 Alopezie
 Hypertrichose
 Wo? _____
 Sonstiges: _____
 keine Auffälligkeiten der Haut, Nägel
 und Haare
 nicht untersucht / unbekannt

Anthropometrie

- Körpergewicht: _____ Perzentile
 Körperlänge: _____ Perzentile
 Körperlänge: _____ Perzentile

Immunologische und hämatologische Auffälligkeiten

- Autoinflammatorische Erkrankung
 Autoimmun-Erkrankung
 Immundefizienz
 rezidivierende Infekte
 Anämie (Erythrozyten)
 Neutropenie
 Thrombozytopenie
 Gerinnungsstörung
 Megaloblastische Anämie
 Knochenmarksinsuffizienz
 Hämochromatose
 Sonstiges: _____
 keine immunologischen Auffälligkeiten
 keine hämatologischen Auffälligkeiten
 nicht untersucht / unbekannt



Anforderung einer (Trio-)Exomsequenzierung und Einwilligung nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) - KJK

Kardiovaskuläre Auffälligkeiten

- Atriumseptumdefekt
 Ventrikelseptumdefekt
 Auffälligkeiten der Herzkammern
 Fallot-Tetralogie
 Kardiomyopathie
 Arrhythmie
 Aortenaneurysma
 Auffälligkeiten des Gefäßsystems

- pulmonalarterielle Hypertonie
 Sonstiges: _____
 keine kardiovaskulären Auffälligkeiten
 nicht untersucht / unbekannt

**Auffälligkeiten der Niere und des
Urogenitaltrakts**

- renale Zysten
 renale Agenesie
 Hufeisenniere
 Hyperkalzurie
 Hämaturie
 Proteinurie
 Hypospadie
 Kryptorchismus
 indifferentes Genitale
 Sonstiges: _____
 keine Nierenauffälligkeiten
 keine urogenitalen Auffälligkeiten
 nicht untersucht / unbekannt

Andere Auffälligkeiten

- Organomegalie: _____
 Neoplasien / Krebs
 Pankreatitis
 episodische Fieberschübe
 Hyperthermie
 Hypothermie
 Obstipation
 Diarrhoe
 episodisches Erbrechen
 Sonstiges: _____

Stammbaum:

Verdacht auf folgenden Erbgang (bitte einkreisen): AR, AD, XR, XD, mitochondrial

Hinweise auf Neumutation / Mosaik?

Weitere betroffene Familienmitglieder:

 Indexpatient

 ♂, nicht betroffen

 ♀, nicht betroffen

 ♂, betroffen


 ♀, betroffen

  verstorben

 Eltern

 konsanguine Eltern

 zweieiige Zwillinge

 eineiige Zwillinge

 Datum

✕

 Unterschrift anfordernde*r Ärztin/Arzt


Einwilligung zur Exomanalyse nach GenDG - KJK – Indexpatient*in

Die Exomanalyse erlaubt die Analyse und Interpretation der kodierenden Bereiche aller Gene. Die diagnostische Auswertung fokussiert sich auf Varianten in Genen, die im Rahmen der Fragestellung bzw. Erkrankung relevant sind.

Ich habe eine allgemeine Aufklärung zu genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) erhalten und verstanden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zu genetischen Analysen zu der unten stehenden Fragestellung sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/Gewebeentnahmen. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.

Erkrankung/Diagnose: _____

Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung meines **Untersuchungsmaterials** über die gesetzliche Frist hinaus zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und **Qualitätskontrollen** einverstanden. ja nein

Ich bin mit der Verwendung meines **Untersuchungsmaterials** für **Forschungszwecke** zur oben genannten **klinischen Fragestellung** sowie zur Veröffentlichung meiner Untersuchungsergebnisse und ggf. von Bildmaterial (in anonymisierter Form) einverstanden (nicht Zutreffendes bitte streichen). ja nein

Ich wünsche die Aufbewahrung meiner **Untersuchungsergebnisse** über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus. Dafür werden die Unterlagen fachgerecht archiviert und kurzzeitig einem externen Dienstleister zur Aufbereitung überlassen. ja nein

Meine **Untersuchungsergebnisse** dürfen für die Beratung bzw. Untersuchung meiner Angehörigen genutzt werden. ja nein

Ich stimme nur zu für: _____

Ich bin mit der Weitergabe des Befundes an mit- und weiterbehandelnde Ärzte einverstanden. ja nein

Zusatzbefunde:

In seltenen Fällen werden **Zusatzbefunde** erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o. g. Fragestellung stehen. Ich möchte über Zusatzbefunde informiert werden. Die Analyse beschränkt sich auf die im Rahmen des Auftrags generierten Sequenzdaten. Der Bericht von Zusatzbefunden orientiert sich an den aktuellen ACMG-Empfehlungen gemäß Miller et al., 2021 (ACMG SF v3.0 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genetics in Medicine 23, 1582-1584 (2021)). Wir möchten darauf hinweisen, dass aufgrund technischer Limitationen kein Anspruch auf Vollständigkeit der Exomdaten besteht. Eine gezielte Nachsequenzierung nicht abgedeckter Bereiche erfolgt nicht. **Ich bin mir im Klaren darüber, dass Risiken und andere genetische Erkrankungen nicht ausgeschlossen sind, wenn keine Zusatzbefunde erhoben werden.** Bericht über Zusatzbefunde ja nein

Gemäß GenDG darf für Minderjährige keine prädiktive Diagnostik für erst im Erwachsenenalter auftretende Erkrankungen durchgeführt werden.

(Sollte keine Auswahl getroffen werden, wird „Nein, kein Bericht über Zusatzbefunde“ angenommen)

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann. Eine angemessene Bedenkzeit vor der Einwilligung in die o. g. Untersuchung wurde mir eingeräumt.

Datum _____ Unterschrift Patient*in _____ Name, Vorname Sorgeberechtigte*r / gesetzl. Vertreter*in _____
(bei minderjährigen Patient*innen: Sorgeberechtigte*r) (bitte in Druckbuchstaben)

Aufklärende*r Ärztin/Arzt	
Name, Vorname	
Straße	
PLZ, Ort	
Telefon	
E-Mail	

Stempel
aufklärende*r Ärztin/Arzt

Datum _____

ärztliche Unterschrift _____

Einwilligung zur Exomanalyse nach GenDG - KJK – Elternteil 1

Die Exomanalyse erlaubt die Analyse und Interpretation der kodierenden Bereiche aller Gene. Die diagnostische Auswertung beschränkt sich auf Varianten in Genen, die im Rahmen der Fragestellung bzw. Erkrankung relevant sind.

Ich habe eine allgemeine Aufklärung zu genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) erhalten und verstanden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zu genetischen Analysen zu der unten stehenden Fragestellung sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/Gewebeentnahmen. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.

Erkrankung/Diagnose: _____

Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung meines **Untersuchungsmaterials** über die gesetzliche Frist hinaus zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und **Qualitätskontrollen** einverstanden. ja nein

Ich bin mit der Verwendung meines **Untersuchungsmaterials** für **Forschungszwecke** zur oben genannten **klinischen Fragestellung** sowie zur Veröffentlichung meiner Untersuchungsergebnisse und ggf. von Bildmaterial (in anonymisierter Form) einverstanden (nicht Zutreffendes bitte streichen). ja nein

Ich wünsche die Aufbewahrung meiner **Untersuchungsergebnisse** über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus. Dafür werden die Unterlagen fachgerecht archiviert und kurzzeitig einem externen Dienstleister zur Aufbereitung überlassen. ja nein

Meine **Untersuchungsergebnisse** dürfen für die Beratung bzw. Untersuchung meiner Angehörigen genutzt werden. ja nein

Ich stimme nur zu für: _____

Ich bin mit der Weitergabe des Befundes an mit- und weiterbehandelnde Ärzte einverstanden. ja nein

Zusatzbefunde:

In seltenen Fällen werden **Zusatzbefunde** erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o. g. Fragestellung stehen. Ich möchte über Zusatzbefunde informiert werden. Die Analyse beschränkt sich auf die im Rahmen des Auftrags generierten Sequenzdaten. Der Bericht von Zusatzbefunden orientiert sich an den aktuellen ACMG-Empfehlungen gemäß Miller et al., 2021 (ACMG SF v3.0 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genetics in Medicine 23, 1582-1584 (2021)). Wir möchten darauf hinweisen, dass aufgrund technischer Limitationen kein Anspruch auf Vollständigkeit der Exomdaten besteht. Eine gezielte Nachsequenzierung nicht abgedeckter Bereiche erfolgt nicht. **Ich bin mir im Klaren darüber, dass Risiken und andere genetische Erkrankungen nicht ausgeschlossen sind, wenn keine Zusatzbefunde erhoben werden.** Bericht über Zusatzbefunde ja nein

Gemäß GenDG darf für Minderjährige keine prädiktive Diagnostik für erst im Erwachsenenalter auftretende Erkrankungen durchgeführt werden.

(Sollte keine Auswahl getroffen werden, wird „Nein, kein Bericht über Zusatzbefunde“ angenommen)

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann. Eine angemessene Bedenkzeit vor der Einwilligung in die o. g. Untersuchung wurde mir eingeräumt.

X

Datum

 Unterschrift Patient*in
(bei minderjährigen Patient*innen: Sorgeberechtigte*r)

 Name, Vorname Sorgeberechtigte*r / gesetzl. Vertreter*in
(bitte in Druckbuchstaben)

Aufklärende*r Ärztin/Arzt	
Name, Vorname	
Straße	
PLZ, Ort	
Telefon	
E-Mail	

 Stempel
aufklärende*r Ärztin/Arzt

Datum

ärztliche Unterschrift



Einwilligung zur Exomanalyse nach GenDG - KJK – Elternteil 2

Die Exomanalyse erlaubt die Analyse und Interpretation der kodierenden Bereiche aller Gene. Die diagnostische Auswertung beschränkt sich auf Varianten in Genen, die im Rahmen der Fragestellung bzw. Erkrankung relevant sind.

Ich habe eine allgemeine Aufklärung zu genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) erhalten und verstanden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zu genetischen Analysen zu der unten stehenden Fragestellung sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/Gewebeentnahmen. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.

Erkrankung/Diagnose: _____

Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung meines **Untersuchungsmaterials** über die gesetzliche Frist hinaus zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und **Qualitätskontrollen** einverstanden. ja nein

Ich bin mit der Verwendung meines **Untersuchungsmaterials** für **Forschungszwecke** zur oben genannten **klinischen Fragestellung** sowie zur Veröffentlichung meiner Untersuchungsergebnisse und ggf. von Bildmaterial (in anonymisierter Form) einverstanden (nicht Zutreffendes bitte streichen). ja nein

Ich wünsche die Aufbewahrung meiner **Untersuchungsergebnisse** über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus. Dafür werden die Unterlagen fachgerecht archiviert und kurzzeitig einem externen Dienstleister zur Aufbereitung überlassen. ja nein

Meine **Untersuchungsergebnisse** dürfen für die Beratung bzw. Untersuchung meiner Angehörigen genutzt werden. ja nein

Ich stimme nur zu für: _____

Ich bin mit der Weitergabe des Befundes an mit- und weiterbehandelnde Ärzte einverstanden. ja nein

Zusatzbefunde:

In seltenen Fällen werden **Zusatzbefunde** erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o. g. Fragestellung stehen. Ich möchte über Zusatzbefunde informiert werden. Die Analyse beschränkt sich auf die im Rahmen des Auftrags generierten Sequenzdaten. Der Bericht von Zusatzbefunden orientiert sich an den aktuellen ACMG-Empfehlungen gemäß Miller et al., 2021 (ACMG SF v3.0 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genetics in Medicine 23, 1582-1584 (2021)). Wir möchten darauf hinweisen, dass aufgrund technischer Limitationen kein Anspruch auf Vollständigkeit der Exomdaten besteht. Eine gezielte Nachsequenzierung nicht abgedeckter Bereiche erfolgt nicht. **Ich bin mir im Klaren darüber, dass Risiken und andere genetische Erkrankungen nicht ausgeschlossen sind, wenn keine Zusatzbefunde erhoben werden.** Bericht über Zusatzbefunde ja nein

Gemäß GenDG darf für Minderjährige keine prädiktive Diagnostik für erst im Erwachsenenalter auftretende Erkrankungen durchgeführt werden.

(Sollte keine Auswahl getroffen werden, wird „Nein, kein Bericht über Zusatzbefunde“ angenommen)

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann. Eine angemessene Bedenkzeit vor der Einwilligung in die o. g. Untersuchung wurde mir eingeräumt.

Datum _____

 Unterschrift Patient*in
(bei minderjährigen Patient*innen: Sorgeberechtigte*r)

 Name, Vorname Sorgeberechtigte*r / gesetzl. Vertreter*in
(bitte in Druckbuchstaben)

Aufklärende*r Ärztin/Arzt	
Name, Vorname	
Straße	
PLZ, Ort	
Telefon	
E-Mail	

 Stempel
aufklärende*r Ärztin/Arzt

Datum _____

ärztliche Unterschrift _____