

Patientendaten

Nachname, Vorname

Geburtsdatum:

Geschlecht:

KLINIK / STATION / PRAXIS

Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer molekulargenetischen Diagnostik

Bitte beachten Sie, dass ungekennzeichnetes Probenmaterial nicht bearbeitet werden kann.

Abrechnungsinformation

- GKV (bitte Überweisungsschein Nr. 10 beifügen) stationär intern/extern²
 Privatversichert^{1, 2} Selbstzahler^{1, 2}

Laboraufträge über den Sozialleistungsträger „Privatversichert“, „Selbstzahler“, „stationär intern/extern“ sowie Aufträge im Rahmen des Deutschen Konsortiums für Brust- und Eierstockkrebs werden am Institut für Humangenetik durchgeführt. Gemäß Neugestaltung des § 117 SGB V können am Institut für Humangenetik GKV Patientengruppen auch im Rahmen der Hochschulambulanz (HSA) versorgt werden, die einer hochspezialisierten Behandlung bedürfen. Darunter fallen die Diagnostiken „Einzelgendiagnostik“ und „Testung bekannter, familiärer Varianten“. Laboraufträge über den Sozialleistungsträger „GKV“, die nicht den Einschlusskriterien der Hochschulambulanz entsprechen, werden im MVZ-Humangenetik durchgeführt.

¹ Kostenübernahmeerklärung beilegen, Kostenvorschläge erhalten Sie auf Anfrage (molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de)

² Bitte Rechnungsadresse angeben

Art des Probenmaterials

- EDTA-Blutprobe* DNA* Menge ggf. Konz.: Entnahmedatum:
 Gewebe(fixiert) Sonstiges:

Bitte beachten Sie unsere Vorgaben zu den Untersuchungsmaterialien aus unserem Präanalytik-Handbuch. Für unsere Analysen benötigen wir 5 µg genomische DNA. Die Konzentration sollte nicht weniger 50 ng/µl betragen.

* akkreditierter Bereich

Angaben zum Patienten

Indikation:

Anamnese:

Familienanamnese:

Liegt eine Konsanguinität in der Familie vor? ja

Wurden bei dem Patienten bzw. in der Familie bereits molekulargenetische Analysen durchgeführt? ja nein

Wenn ja wo, bei wem und mit welchem Ergebnis?

Der/Die Patient/-in soll hinsichtlich einer in der Familie bekannten Mutation untersucht werden: ja
Mutation: Gen:

Gibt es weitere Familienangehörige, die an derselben oder einer ähnlichen Erkrankung leiden bzw. litten wie Ihr Patient? ja
Verwandtschaftsverhältnis zum Patienten:

Vater Mutter Tochter Sohn oder andere(r) Familienangehörige(r)

Erbgang:

Ethnische Herkunft:

Unterschrift Arzt und Stempel

Datum:

Patientendaten

Nachname, Vorname

Geburtsdatum:

Geschlecht:

KLINIK / STATION / PRAXIS

Einwilligung nach dem Gendiagnostikgesetz

Allgemeine Informationen zu genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) wurden mir verständlich erläutert.

Über die in Frage stehende Erkrankung/Störung/Diagnose

deren genetische Grundlagen, die Möglichkeiten der Vorbeugung und Behandlung sowie über Zweck, Art, Umfang, Aussagemöglichkeiten, insbesondere über deren Bedeutung und Tragweite und Grenzen der geplanten genetischen Untersuchungen einschließlich der mit der Blut-/Gewebeentnahme verbundenen Risiken bin ich hinreichend aufgeklärt worden.

Bitte entscheiden Sie im Folgenden ob Sie dem jeweiligen Punkt zustimmen. Keine Auswahl wird als NEIN gewertet.

Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials nach Abschluss der Diagnostik zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, der Qualitätskontrollen und ggf. für zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten für die oben genannte Fragestellung einverstanden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass die Ergebnisse der Untersuchung nach 10 Jahren vernichtet werden. Häufig sind diese Daten aber auch später für Sie oder Ihre Angehörigen wichtig. Ich bin mit der Aufbewahrung meiner Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren (maximal 30 Jahre) einverstanden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial sowie die erhobenen Daten in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet und Ergebnisse in Fachzeitschriften in anonymisierter Form veröffentlicht werden. Dazu überlasse ich das Material / die Daten dem Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Freiburg.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
In seltenen Fällen werden Zusatzbefunde erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o. g. Fragestellung stehen und nach aktuellem Wissensstand eine gesundheitliche Bedeutung für mich oder meine Familie haben. Über diese Befunde möchte ich informiert werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein

Mit meiner Unterschrift gebe ich meine freiwillige Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden Erkrankung/Störung notwendig sind, sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/Gewebeentnahmen.

Den vorausgehenden Text habe ich gelesen und verstanden. Mir wurde ausreichend Gelegenheit gegeben, meine Fragen zu besprechen. Mir wurde eine angemessene Bedenkzeit vor der Einwilligung in die oben genannte Untersuchung eingeräumt.

Ich nehme zur Kenntnis, dass ich meine freiwillige 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.

Mir ist bekannt, dass ich die eingeleitete Untersuchung jederzeit widerrufen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Untersuchungsproben sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann. Ihr Widerruf gilt allerdings erst ab dem Zeitpunkt, zu dem Sie diesen aussprechen. Er hat keine Rückwirkung. Die Verarbeitung Ihrer Daten bis zu diesem Zeitpunkt bleibt rechtmäßig. Ihren Widerruf richten Sie bitte schriftlich an folgende Adresse:

Universitätsklinikum Freiburg
Institut für Humangenetik
MVZ des Universitätsklinikums Freiburg (Bereich Humangenetik)
Ärztliche Direktorin / Ärztliche Leitung:
Prof. Dr. med. Dr. Judith Fischer
Molekulargenetische Diagnostik Breisacher Straße 33, 79106 Freiburg

Patientenaufklärung vor genetischen Analysen gemäß § 9 Gendiagnostikgesetz (GenDG)

- zum Verbleib beim Patienten –

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) weisen ausdrücklich darauf hin, dass das Gendiagnostikgesetz (GenDG) für alle genetischen Analysen gemäß GenDG eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten voraussetzt. Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Ihre Ärztin / Ihr Arzt hat Ihnen (oder einer Person für die Sie Sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen. Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analysen haben, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen haben können.

Ziel der genetischen Analyse ist es, Ihre Erbsubstanz auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die Ursache der aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung / Störung sein können.

Dazu werden folgende Methoden angewandt:

- Analyse der Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Mikroskopie bzw. molekularen Methoden,
- Analyse der Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array-Analyse oder
- Analyse der Produkte der Erbsubstanz (mRNA oder Proteine)

Als **Untersuchungsmaterial** dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5-10 ml, bei Kindern oft weniger). Mit der Blutentnahme ist im Normalfall kein gesundheitliches Risiko verbunden. Im Bereich der Einstichstelle kann eine Blutansammlung (Hämatom) oder in extrem seltenen Fällen eine Nervenschädigung auftreten. Falls bei Ihnen eine Gewebeentnahme geplant ist (Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie, Hautbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die damit verbundenen Risiken aufgeklärt. Ein weiteres, nie völlig auszuschließendes Risiko besteht in der Möglichkeit einer Probenverwechslung. Es werden alle Maßnahmen unternommen, um diese und andere Fehler zu vermeiden.

Der Umfang der genetischen Analyse richtet sich nach der Fragestellung:

- bei einem konkreten Verdacht (z.B. aus Voruntersuchungen) werden gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. Gene oder Chromosomen) untersucht,
- oder es werden viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. Chromosomenanalyse, Array-CGH, Genomsequenzierung) untersucht.

Bedeutung der Ergebnisse:

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z.B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen (unentdeckt) vorliegen. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. In diesem Fall werden wir versuchen, eine **Wahrscheinlichkeit** für das Auftreten der o.g. Erkrankung bei Ihnen bzw. Ihren Angehörigen abzuschätzen. Manchmal werden genetische Eigenschaften (Genvarianten) nachgewiesen, deren Bedeutung noch nicht bekannt ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch (mit-)bedingten Erkrankungsursachen ist nicht möglich. Es ist auch nicht möglich, durch genetische Analysen jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) auszuschließen.

Im Rahmen einer genetischen Untersuchung können Ergebnisse anfallen, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung in direktem Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. Zufallsbefunde). Insbesondere bei Übersichtsmethoden wie Chromosomenanalyse, Array-CGH und Exom-/Genomsequenzierung können Zufallsbefunde auftreten, die erhöhte Risiken für z.T. schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen anzeigen können. Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob bzw. unter welchen Umständen Sie über derartige Zusatzbefunde informiert werden möchten. Bei manchen Fragestellungen kann es jedoch zu unvermeidlichen Zusatzbefunden kommen. Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation u.U. davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollte der Befund einer genetischen Analyse zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, teilen wir dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist. Eine Übersicht aller indikationsspezifischen Restrisiken kann Ihnen auf Wunsch zur Verfügung gestellt werden.

Indikationsbezogene Anforderung - Gesamtes molekulargenetisches Diagnostikangebot

-die Zusammensetzung der u.g. Panel/Indikationen kann sich kurzfristig ändern-

Genodermatosen

Ichthyosen

- Häufige Ichthyosen, Panel-ID: SKIN_01_30.05.2022
FLG, STS
- Autosomal rezessive Ichthyosen, Panel-ID: SKIN_02_30.05.2022*
ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, CASP14, CERS3, CYP4F22, LIPN, NIPAL4, PNPLA1, SDR9C7, SULT2B1, TGM1
- Autosomal dominante Ichthyose, Panel-ID: SKIN_03_30.05.2022
ASPRV1
- Keratinopathische Ichthyosen, Panel-ID: SKIN_04_30.05.2022*
KRT1, KRT10, KRT2
- Syndromale Ichthyosen, Panel-ID: SKIN_05_30.05.2022
ABHD5, ALDH3A2, AP1B1, AP1S1, CLDN1, EBP, ERCC2, ERCC3, GJB2, GJB6, GTF2H5, MBTPS2, MPLKIP, NSDHL, PERP, PHYH, POMP, PORCN, SLC27A4, SNAP29, SPINK5, SREBF1, ST14, SUMF1, VPS33B
- Hyperkeratosen und Peeling-Skin-Syndrom, Panel-ID: SKIN_06_30.05.2022
ATP2A2, ATP2C1, CAST, CDSN, CHST8, CSTA, DSG1, DSP, MBTPS2, SERPINB8, TGM5, TRPV3
- Erythrokeratoderma variabilis, Panel-ID: SKIN_26_07.12.2022
GJA1, GJB3, GJB4, CARD14, ABCA12, KDSR

Palmoplantare Keratodermien (PPK)

- Diffuse PPK, Panel-ID: SKIN_07_30.05.2022
AQP5, CARD14, CAST, CTSC, GJB2, JUP, KRT1, KRT9, MBTPS2, NLRP1, POMP, SERPINB7, SERPINB8, SLURP1, TRPV3
- Striäre PPK, Panel-ID: SKIN_08_30.05.2022
DSG1, DSP, KRT1, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT16, KRT17, RHBDF2
- Punktierte PPK, Panel-ID: SKIN_09_30.05.2022
AAGAB, COL14A1, ENPP1
- Pachyonychia congenital, Panel-ID: SKIN_10_30.05.2022
KRT6A, KRT6B, KRT16, KRT17
- Dysplasien mit assoziierter PPK, Panel-ID: SKIN_11_30.05.2022
CTSC, GJB6, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT16, KRT17, WNT10A
- Sonstige Erkrankungen mit PPK, Panel-ID: SKIN_12_30.05.2022
DSC2, GJB4, KANK2, KDSR, MT-TS1, PTEN, TAT
- Porokeratose¹, Panel-ID: SKIN_13_30.05.2022
FDPS, MVD, MVK, PMVK
- Loricrin-Keratoderma, Panel-ID: SKIN_27_08.02.2023
LORICRIN

Epidermolysis Bullosa (EB)

- Epidermolysis bullosa simplex, Panel-ID: SKIN_14_30.05.2022
DSP, DST, EXPH5, JUP, KLHL24, KRT14, KRT5, PKP1, PLEC, TGM5
- Epidermolysis bullosa dystrophica, Panel-ID: SKIN_15_30.05.2022
COL7A1
- Epidermolysis bullosa junctionalis, Panel-ID: SKIN_16_30.05.2022
COL17A1, ITGA3, ITGA6, ITGB4, LAMA3, LAMB3, LAMC2
- Kindler-Syndrom, Panel-ID: SKIN_17_30.05.2022
FERMT1

Epidermaler Nävus¹

- Keratinozytärer Nävus¹, Panel-ID: SKIN_18_30.05.2022
FGFR3, FGFR2, PIK3CA, NRAS, HRAS, KRAS
- Epidermolytischer Nävus¹, Panel-ID: SKIN_19_30.05.2022
KRT1, KRT2, KRT10
- Nävus sebaceus¹, Panel-ID: SKIN_20_30.05.2022
HRAS, KRAS, FGFR3
- Porokeratotischer ekkriner Nävus¹, Panel-ID: SKIN_21_30.05.2022
GJB2
- Akne Nävus¹, Panel-ID: SKIN_22_30.05.2022
FGFR2

¹ Eine Untersuchung an EDTA-Blut und einer betroffenen Hautstelle ist empfehlenswert

Indikationsbezogene Anforderung - Gesamtes molekulargenetisches Diagnostikangebot

Genodermatosen -Fortsetzung-

Vaskuläre Malformationen¹

- Vaskuläre Malformationssyndrome¹, Panel-ID: SKIN_23_30.05.2022**
ADA2, AKT1, EPHB4, GNA11, GNAQ, PIK3CA, PTEN, RASA1, TEK
- Nicht-syndromale vaskuläre Malformationen¹, Panel-ID: SKIN_24_30.05.2022**
ACVRL1, BMPR2, CCM2, ENG, EPHB4, FLT4, GDF2, GLMN, KRIT1, MAP3K3, PDCD10, RASA1, SMAD4, SOX18, TEK

Sonstige Genodermatosen, Panel-ID: SKIN_25_30.05.2022

- CARD14, CYLD, ENPP1, GJA1, GJB3, GJB4, IL36RN, KRT13, KRT4, KRT81, KRT83, KRT86, LMNA, NCSTN, PSEN1, PSENN1, RASA1, RECQL4, ZMPSTE24*

¹ Eine Untersuchung an EDTA-Blut und einer betroffenen Hautstelle ist empfehlenswert

Tumorerkrankungen

- Hereditäres Brust- und Ovarialkarzinom (HBOC), Panel-ID: TUMOR_01_27.10.2022***
ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53 (inkl. MLPA der Gene BRCA1 und BRCA2)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC), Panel-ID: TUMOR_02_30.05.2022***
MLH1, MSH2 (inkl. EPCAM), MSH6, PMS2 (inkl. MLPA aller vier Gene)
- Kolonkarzinom (ohne nähere Angabe), Panel-ID: TUMOR_03_30.05.2022**
APC, BMPR1A, CDH1, CHEK2, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, RPS20, SMAD4, STK11, TP53
- Polyposis coli, Panel-ID: TUMOR_04_30.05.2022**
APC (inkl. MLPA), BMPR1A, GREM1, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11
- Magenkarzinom, Panel-ID: TUMOR_05_30.05.2022**
APC, ATM, BMPR1A, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, CTNNA1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, SMAD4, STK11, TP53
- Schwannomatose, Panel-ID: TUMOR_06_30.05.2022**
LZTR1, SMARCB1
- Prostatakarzinom, Panel-ID: TUMOR_07_30.05.2022**
ATM, BAP1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, CDH1, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PMS2, RAD51C, RAD51D, TP53
- Pankreaskarzinom, Panel-ID: TUMOR_08_30.05.2022**
APC, ATM, BAP1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, CTRC, MLH1, MEN1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, POLD1, PTEN, RAD51C, RAD51D, SPINK1, STK11, TP53, VHL
- Nierenkarzinom, Panel-ID: TUMOR_09_30.05.2022**
BAP1, CHEK2, CDKN2A, FH, FLCN, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TP53, VHL, WT1
- Schilddrüsenkarzinom, Panel-ID: TUMOR_10_30.05.2022**
APC, CDKN1B, DICER1, MET, PTEN, STK11, RET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, TP53
- Melanom, Panel-ID: TUMOR_11_30.05.2022**
BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POT1, PTEN, RB1, TP53
- Multiple endokrine Neoplasie, Panel-ID: TUMOR_12_30.05.2022**
CDKN1B, MEN1, RET
- Retinoblastom, Panel-ID: TUMOR_13_30.05.2022**
RB1
- Tuberöse Sklerose, Panel-ID: TUMOR_14_30.05.2022**
TSC1, TSC2
- Paragangliom/Phäochromozytom, Panel-ID: TUMOR_15_30.05.2022**
BAP1, CDKN1B, FH, MAX, RET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL
- DICER1-Syndrom, Panel-ID: TUMOR_16_30.05.2022**
DICER1

* = akkreditiertes Verfahren

Augenerkrankungen

Exombasierte Analyse mit Auswertung eines Gensets entsprechend ihren klinischen Angaben (siehe Seite 9)

Indikationsbezogene Anforderung - Gesamtes molekulargenetisches Diagnostikangebot

Gefäß- und Bindegewebserkrankungen

- Marfan-Syndrom, Panel-ID: CT_01_18.05.2022**
FBN1, TGFB1, TGFB2
- Marfan-Syndrom (erweitert), Panel-ID: CT_02_18.05.2022**
ACTA2, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2
- Ehlers-Danlos-Syndrom, Panel-ID: CT_03_18.05.2022**
ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469
- (Thorakales) Aortenaneurysma /-dissektion, Panel-ID: CT_04_25.10.2022**
ACTA2, ADAMTS10, CBS, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, ELN, EFEMP2, FBN1, FBN2, FLNA, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2

Kardiologische Erkrankungen

Kardiomyopathien

- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM), Panel-ID: CARDIO_01_13.06.2023**
ABCC9, ACTC1, ACTN2, AGK, ALPK3, ANKRD1, BAG3, CALR3, CAV3, COX15, CRYAB, CSRP3, FHL1, FHL2, FHOD3, FLNC, GLA, JPH2, LAMP2, LDB3, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, PLN, PRKAG2, PTPN11, SCO2, SLC25A20, SLC25A3, SLC25A4, TCAP, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM), Panel-ID: CARDIO_02_18.05.2022**
ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CALR3, CHKB, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSG2, DSP, FKTN, FLNC, GATAD1, ILK, JPH2, JUP, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYLK2, MYPN, NEBL, NEXN, PLN, PRDM16, RAF1, RBM20, SCN5A, SDHA, SGCD, SLC22A5, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL
- Mitochondriale Kardiomyopathie, Panel-ID: CARDIO_03_18.05.2022**
AARS2, ACAD9, COX15, LAMP2, MTO1, SCO2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, TMEM70
- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC), Panel-ID: CARDIO_04_18.05.2022**
DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43
- Linksventrikuläre non-compaction Kardiomyopathie (LVNC), Panel-ID: CARDIO_05_18.05.2022**
ACTC1, DTNA, LDB3, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TPM1

Arrhythmogene Erkrankungen

- Brugada-Syndrom (BrS), Panel-ID: CARDIO_06_18.05.2022**
CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, GPD1L, KCND3, SCN5A
- Long-QT-Syndrom (LQTS), Panel-ID: CARDIO_07_18.05.2022**
AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRDN
- Short-QT-Syndrom (SQTS), Panel-ID: CARDIO_08_18.05.2022**
CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1
- katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT), Panel-ID: CARDIO_09_18.05.2022**
CALM1, CASQ2, RYR2, TECRL, TRDN
- Vorhofflimmern, Panel-ID: CARDIO_10_18.05.2022**
ABCC9, EMD, GJA5, KCNA5, KCNE2, KCNJ2, KCNQ1, NPPA, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A

Noonan-Syndrom/RASopathien, Panel-ID: CARDIO_11_18.05.2022

- A2ML1, BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1*

angeborene Herzfehler – umfassende Diagnostik, Panel-ID: CARDIO_12_18.05.2022

- A2ML1, ACTC1, ARHGAP31, BRAF, CBL, CDK13, CFAP53, CFC1, CITED2, COL3A1, CRELD1, DTNA, ELN, FBN1, FBN2, FLNA, FLT4, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GJA1, HRAS, JAG1, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MED12, MMP21, MRAS, MYH6, NF1, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NR2F2, NRAS, PKD1L1, PLD1, PPP1CB, PRDM6, PRKD1, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SMAD3, SMAD6, SOS1, SOS2, SPRED1, STAMBP, TAB2, TBX1, TBX20, TBX5, TGFB2, TGFB1, TGFB2, TKT, TLL1, ZFPM2, ZIC3*

Indikationsbezogene Anforderung - Gesamtes molekulargenetisches Diagnostikangebot

Neurologische Erkrankungen

Epilepsie und Hirnentwicklungsstörungen

Exombasierte Analyse mit Auswertung eines Gensets entsprechend ihren klinischen Angaben (siehe Seite 9)

Neuropathien

- Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung Typ 1 und Typ 2 bzw. HNPP: 1. Stufe, Panel-ID: NP_01_19.05.2022**
Gendosis-Analyse PMP22
- motorisch-sensible Neuropathie, demyelinisierend (CMT1), Panel-ID: NP_02_27.06.2022**
CTDP1, EGR2, FIG4, GDAP1, GJB1, IGHMBP2, LITAF, MFN2, MME, MPZ, NDRG1, NEFL, PMP22, PRX, SH3TC2, TTR
- motorisch-sensible Neuropathie, axonal (CMT2), Panel-ID: NP_03_29.06.2022**
BSCL2, DYNC1H1, GARS1, GDAP1, GJB1, GNB4, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, LMNA, MFN2, MPZ, NEFL, RAB7A, SORD, TTR
- motorische Neuropathie, Panel-ID: NP_04_19.05.2022**
BICD2, BSCL2, DCTN1, GARS1, HINT1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, SETX, SORD, SYT2
- sensorische/autonome Neuropathie, Panel-ID: NP_05_29.06.2022**
ATL1, ATL3, CCT5, DNMT1, DST, RETREG1, GJB1, GLA, ELP1, KIF1A, MFN2, MPZ, NAGLU, NGF, NTRK1, POLG, PRX, RAB7A, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPTIN9, SPTLC1, SPTLC2, TECPR2, TRPA1, TTR, WNK1

Neurodegenerative Erkrankungen

Exombasierte Analyse mit Auswertung eines Gensets entsprechend ihren klinischen Angaben (siehe Seite 9)

- Huntington-Krankheit (HTT Repeatanalyse)***

* = akkreditiertes Verfahren

Intelligenzminderung

Exombasierte Analyse mit Auswertung eines Gensets entsprechend ihren klinischen Angaben (siehe Seite 9)

Nierenerkrankungen

- Zystische Nierenerkrankungen, Panel-ID: REN_01_18.05.2022**
ANKS6, BBIP1, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BBS10, BBS12, BICC1, CC2D2A, CEP290, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, HNF1B, INVS, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP3, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, RPGRIP1L, TMEM67, TMEM216, TTC8, UMOD
- Nierenfehlentwicklung, Panel-ID: REN_02_18.05.2022**
ACE, AGT, AGTR1, BICC1, EYA1, HNF1B, ITGA8, PAX2, REN, SALL1, SIX1, SIX5, SLIT2, SRGAP1, TBC1D1, TFAP2A, TRAP1
- Glomerulopathien, Panel-ID: REN_03_18.05.2022**
ACTN4, ANLN, ARHGAP24, ARHGDI, CD2AP, CD151, COL4A3, COL4A4, COL4A5, CRB2, DGKE, EMP2, FN1, LAMB2, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, PAX2, PLCE1, PTPRO, TRPC6, WT1
- Tubuläre Erkrankungen, Panel-ID: REN_04_18.05.2022**
ATP6V0A4, ATP6V1B1, BCS1L, BSND, CA2, CASR, CEP290, CLCNKA, CLCNKB, FOXI1, GNA11, INVS, IQCB1, KCNJ1, KCNJ10, MAGED2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, SLC1A1, SLC2A2, SLC3A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC6A19, SLC6A20, SLC7A7, SLC7A9, SLC12A1, SLC12A3, SLC36A2, TMEM67, VIPAS39, VPS33B, WDR19
- Endokrine Nierenerkrankungen, Panel-ID: REN_05_18.05.2022**
AQP2, AVP, AVPR2, CUL3, HSD11B2, KLHL3, NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, WNK1, WNK4
- Renale Tumorsyndrome, Panel-ID: REN_06_18.05.2022**
CCND1, TSC1, TSC2, VHL
- Nephrotisches Syndrom, Panel-ID: REN_07_18.05.2022**
ACTN4, ANKFY1, ANLN, APOE, APOL1, ARHGAP24, ARHGDI, AVIL, CD2AP, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CUBN, DGKE, DLC1, EMP2, FAT1, FN1, GAPVD1, INF2, ITGA3, ITGB4, ITSN1, ITSN2, KANK1, KANK2, KANK4, LAMB2, LMX1B, LRP2, MAGI2, MT-TL1, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHP4, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, OCRL, PAX2, PDSS2, PLCE1, PTPRO, SCARB2, SGPL1, SMARCAL1, TBC1D8B, TNS2, TRPC6, TTC21B, WDR73, WT1, XPO5

Indikationsbezogene Anforderung - Gesamtes molekulargenetisches Diagnostikangebot

Skeletterkrankungen

Exombasierte Analyse mit Auswertung eines Gensets entsprechend ihren klinischen Angaben (siehe Seite 9)

Lipidstoffwechselstörungen

- Störungen des Cholesterinstoffwechsels, Panel-ID: LIPID_01_24.05.2022**
ABCA1, APOA1, APOB, APOE, LDLRAP1, CETP, LCAT, LDLR, PCSK9
- Störungen des Triglyzeridstoffwechsels, Panel-ID: LIPID_02_24.05.2022**
ANGPTL4, APOA5, APOC2, APOC3, CREB3L3, GCKR, GPD1, GPIHBP1, LIPC, LIPG, LMF1, LPL
- sonstige Lipidstoffwechselstörungen, Panel-ID: LIPID_03_24.05.2022**
ABCG5, ABCG8, APOA2, APOA4, APOC1, GALNT2, HMGCR, MTTP, NPC1, NPC1L1, PLTP, PON1, PON2, SCARB1

Autoinflammatorische Syndrome

Exombasierte Analyse mit Auswertung eines Gensets entsprechend ihren klinischen Angaben (siehe Seite 9)

Sonstige Erkrankungen

- Aderhautmelanom (Hotspot-Mutationen *GNAQ*, *GNA11*, Chromosom 3-Status)**
- Fuchs-Endotheldystrophie (*TCF4* Repeatanalyse)**
- Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie, Panel-ID: EYE_11_04.08.2022**
MT-ND1, MT-ND2, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND6
- Neurofibromatose**
NF1, NF2
- Zystische Fibrose (*CFTR*)***

* = akkreditiertes Verfahren

Augendefekte (Fortsetzung)

- visuelle Beeinträchtigung (bilateral):
- Anophthalmie / Mikrophthalmie (bilateral)
- Strabismus (bilateral)
- angeborene bilaterale Katarakt
- Sonstiges:

Gehördefekte und Störung des Gleichgewichtsinns

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

Metabolische/endokrine Auffälligkeiten

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

Muskel-Skelett-Erkrankungen

- keine muskulären Auffälligkeiten
- keine skelettalen Auffälligkeiten
- nicht untersucht / unbekannt
- Muskelhypotonie
- Muskelhypertonie
- Muskelparese
- erhöhte Kreatinkinase (CK)
- Ptose
- Arthrogrypose (angeboren)
- Kleinwuchs (Skelettdysplasie)
- Großwuchs
- Gelenk Hypermobilität

Muskel-Skelett-Erkrankungen (Fortsetzung)

- Hand- / Fuß-Syndaktylie
- Hand- / Fuß-Polydaktylie
- Kamptodaktylie der Finger
- Klumpfuß (angeboren)
- Skoliose
- Pectus excavatum (Trichterbrust)
- Pectus carinatum (Kielbrust)
- Hemihypertrophie
- veränderte Knochendichte (erhöht verringert)
- Exostose(n)
- verzögerte Knochenreife
- Sonstiges:

Auffälligkeiten der Leber

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

Kardiovaskuläre Auffälligkeiten

- keine kardiovaskulären Auffälligkeiten
- nicht untersucht / unbekannt
- Atriumseptumdefekt
- Ventrikelseptumdefekt
- Auffälligkeiten der Herzkammern
- Fallot-Tetralogie
- Kardiomyopathie
- Arrhythmie
- Aortenaneurysma
- Auffälligkeiten des Gefäßsystems:
- pulmonalarterielle Hypertonie
- Sonstiges:

Auffälligkeiten der Niere und des Urogenitaltrakts

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

Immunologische und hämatologische Auffälligkeiten

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

Andere Auffälligkeiten

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

Auffälligkeiten der Haut, Haare und Nägel

- keine Auffälligkeiten der Haut, Nägel und Haare
- nicht untersucht / unbekannt
- 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:

Anthropometrie

- Körpergewicht: Perzentile
- Körperlänge: Perzentile
- Kopfumfang: Perzentile

Gibt es Hinweise auf eine Neumutation / Mosaik?

- Neumutation
- Mosaik

Bitte geben Sie hier die 5 Hauptsymptome als HPO-Terme (<https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000118>) an:

Stammbaum:

Einwilligung nach dem Gendiagnostikgesetz – Mutter

Allgemeine Informationen zu genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) wurden mir verständlich erläutert.

Über die in Frage stehende Erkrankung/Störung/Diagnose

deren genetische Grundlagen, die Möglichkeiten der Vorbeugung und Behandlung sowie über Zweck, Art, Umfang, Aussagemöglichkeiten, insbesondere über deren Bedeutung und Tragweite und Grenzen der geplanten genetischen Untersuchungen einschließlich der mit der Blut-/Gewebeentnahme verbundenen Risiken bin ich hinreichend aufgeklärt worden.

Bitte entscheiden Sie im Folgenden ob Sie dem jeweiligen Punkt zustimmen. Keine Auswahl wird als NEIN gewertet.

Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials nach Abschluss der Diagnostik zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, der Qualitätskontrollen und ggf. für zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten für die oben genannte Fragestellung einverstanden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass die Ergebnisse der Untersuchung nach 10 Jahren vernichtet werden. Häufig sind diese Daten aber auch später für Sie oder Ihre Angehörigen wichtig. Ich bin mit der Aufbewahrung meiner Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren (maximal 30 Jahre) einverstanden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial sowie die erhobenen Daten in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet und Ergebnisse in Fachzeitschriften in anonymisierter Form veröffentlicht werden. Dazu überlasse ich das Material / die Daten dem Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Freiburg.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
In seltenen Fällen werden Zusatzbefunde erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o. g. Fragestellung stehen und nach aktuellem Wissensstand eine gesundheitliche Bedeutung für mich oder meine Familie haben. Über diese Befunde möchte ich informiert werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein

Mit meiner Unterschrift gebe ich meine freiwillige Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden Erkrankung/Störung notwendig sind, sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/Gewebeentnahmen.

Den vorausgehenden Text habe ich gelesen und verstanden. Mir wurde ausreichend Gelegenheit gegeben, meine Fragen zu besprechen. Mir wurde eine angemessene Bedenkzeit vor der Einwilligung in die oben genannte Untersuchung eingeräumt.

Ich nehme zur Kenntnis, dass ich meine freiwillige 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.

Mir ist bekannt, dass ich die eingeleitete Untersuchung jederzeit widerrufen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Untersuchungsproben sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann. Ihr Widerruf gilt allerdings erst ab dem Zeitpunkt, zu dem Sie diesen aussprechen. Er hat keine Rückwirkung. Die Verarbeitung Ihrer Daten bis zu diesem Zeitpunkt bleibt rechtmäßig. Ihren Widerruf richten Sie bitte schriftlich an folgende Adresse:

Universitätsklinikum Freiburg
Institut für Humangenetik
MVZ des Universitätsklinikums Freiburg (Bereich Humangenetik)
Ärztliche Direktorin / Ärztliche Leitung:
Prof. Dr. med. Dr. Judith Fischer
Molekulargenetische Diagnostik Breisacher Straße 33, 79106 Freiburg

- Fortsetzung Einwilligung nach dem Gendiagnostikgesetz – Mutter

Hinweis zu Ihren Datenschutzrechten gemäß Art. 15 – 21 DSGVO:

Sie können unter der o. g. Adresse Auskunft über die zu Ihrer Person gespeicherten Daten verlangen. Darüber hinaus können Sie unter bestimmten Voraussetzungen die Berichtigung oder die Löschung Ihrer Daten verlangen. Ihnen kann weiterhin ein Recht auf Einschränkungen der Verarbeitung Ihrer Daten sowie ein Recht auf Herausgabe der von Ihnen bereitgestellten Daten in einem strukturierten, gängigen und maschinenlesbaren Format zustehen.

Sie haben die Möglichkeit, sich mit einer Beschwerde an den Datenschutzbeauftragten des Klinikums oder an eine Datenschutzaufsichtsbehörde zu wenden. Die für unser Unternehmen zuständige Datenschutzaufsichtsbehörde ist der Landesdatenschutzbeauftragte in Baden-Württemberg.

Universitätsklinikum Freiburg
Datenschutzbeauftragter
Breisacher Straße 153
79110 Freiburg

Telefon: 0761 270-0
Telefax: 0761 270-20200
E-Mail: datenschutz@uniklinik-freiburg.de

Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Baden-Württemberg
Postfach 10 29 32
70025 Stuttgart

Telefon: 0711/615541-0
Telefax: 0711/615541-15
E-Mail: poststelle@fdi.bwl.de

X

Datum

Unterschrift, Mutter

Ärztliche Unterschrift

Aufklärender Arzt	
Name, Vorname	
Straße	
PLZ, Ort	
Telefon	
E-Mail	

Stempel aufklärender Arzt



Das Institut für Humangenetik
ist von der Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH nach
DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiert.



Das MVZ des Universitätsklinikums Freiburg (Bereich Humangenetik)
ist von der Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH nach
DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiert.

Einwilligung nach dem Gendiagnostikgesetz – Vater

Allgemeine Informationen zu genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) wurden mir verständlich erläutert.

Über die in Frage stehende Erkrankung/Störung/Diagnose

deren genetische Grundlagen, die Möglichkeiten der Vorbeugung und Behandlung sowie über Zweck, Art, Umfang, Aussagemöglichkeiten, insbesondere über deren Bedeutung und Tragweite und Grenzen der geplanten genetischen Untersuchungen einschließlich der mit der Blut-/Gewebeentnahme verbundenen Risiken bin ich hinreichend aufgeklärt worden.

Bitte entscheiden Sie im Folgenden ob Sie dem jeweiligen Punkt zustimmen. Keine Auswahl wird als NEIN gewertet.

Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials nach Abschluss der Diagnostik zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, der Qualitätskontrollen und ggf. für zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten für die oben genannte Fragestellung einverstanden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass die Ergebnisse der Untersuchung nach 10 Jahren vernichtet werden. Häufig sind diese Daten aber auch später für Sie oder Ihre Angehörigen wichtig. Ich bin mit der Aufbewahrung meiner Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren (maximal 30 Jahre) einverstanden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial sowie die erhobenen Daten in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet und Ergebnisse in Fachzeitschriften in anonymisierter Form veröffentlicht werden. Dazu überlasse ich das Material / die Daten dem Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Freiburg.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
In seltenen Fällen werden Zusatzbefunde erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o. g. Fragestellung stehen und nach aktuellem Wissensstand eine gesundheitliche Bedeutung für mich oder meine Familie haben. Über diese Befunde möchte ich informiert werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein

Mit meiner Unterschrift gebe ich meine freiwillige Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden Erkrankung/Störung notwendig sind, sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/Gewebe-entnahmen.

Den vorausgehenden Text habe ich gelesen und verstanden. Mir wurde ausreichend Gelegenheit gegeben, meine Fragen zu besprechen. Mir wurde eine angemessene Bedenkzeit vor der Einwilligung in die oben genannte Untersuchung eingeräumt.

Ich nehme zur Kenntnis, dass ich meine freiwillige 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.

Mir ist bekannt, dass ich die eingeleitete Untersuchung jederzeit widerrufen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Untersuchungsproben sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann. Ihr Widerruf gilt allerdings erst ab dem Zeitpunkt, zu dem Sie diesen aussprechen. Er hat keine Rückwirkung. Die Verarbeitung Ihrer Daten bis zu diesem Zeitpunkt bleibt rechtmäßig. Ihren Widerruf richten Sie bitte schriftlich an folgende Adresse:

Universitätsklinikum Freiburg
Institut für Humangenetik
MVZ des Universitätsklinikums Freiburg (Bereich Humangenetik)
Ärztliche Direktorin / Ärztliche Leitung:
Prof. Dr. med. Dr. Judith Fischer
Molekulargenetische Diagnostik Breisacher Straße 33, 79106 Freiburg

- Fortsetzung Einwilligung nach dem Gendiagnostikgesetz – Vater

Hinweis zu Ihren Datenschutzrechten gemäß Art. 15 – 21 DSGVO:

Sie können unter der o. g. Adresse Auskunft über die zu Ihrer Person gespeicherten Daten verlangen. Darüber hinaus können Sie unter bestimmten Voraussetzungen die Berichtigung oder die Löschung Ihrer Daten verlangen. Ihnen kann weiterhin ein Recht auf Einschränkungen der Verarbeitung Ihrer Daten sowie ein Recht auf Herausgabe der von Ihnen bereitgestellten Daten in einem strukturierten, gängigen und maschinenlesbaren Format zustehen.

Sie haben die Möglichkeit, sich mit einer Beschwerde an den Datenschutzbeauftragten des Klinikums oder an eine Datenschutzaufsichtsbehörde zu wenden. Die für unser Unternehmen zuständige Datenschutzaufsichtsbehörde ist der Landesdatenschutzbeauftragte in Baden-Württemberg.

Universitätsklinikum Freiburg
Datenschutzbeauftragter
Breisacher Straße 153
79110 Freiburg

Telefon: 0761 270-0
Telefax: 0761 270-20200
E-Mail: datenschutz@uniklinik-freiburg.de

Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Baden-Württemberg
Postfach 10 29 32
70025 Stuttgart

Telefon: 0711/615541-0
Telefax: 0711/615541-15
E-Mail: poststelle@fdi.bwl.de

X

Datum

Unterschrift, Vater

Ärztliche Unterschrift

Aufklärender Arzt	
Name, Vorname	
Straße	
PLZ, Ort	
Telefon	
E-Mail	

Stempel aufklärender Arzt



Das Institut für Humangenetik
ist von der Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH nach
DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiert.



Das MVZ des Universitätsklinikums Freiburg (Bereich Humangenetik)
ist von der Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH nach
DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiert.