

## Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer zytogenetischen Diagnostik

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

### Abrechnungsinformation

<input type="checkbox"/> GKV (bitte Überweisungsschein Nr. 10 beifügen)	<input type="checkbox"/> stationär intern/extern <sup>2</sup>
<input type="checkbox"/> Privatversichert <sup>1,2</sup>	<input type="checkbox"/> Selbstzahler <sup>1,2</sup>
<small>Laboraufträge über den Sozialleistungsträger „Privatversichert“, „Selbstzahler“, „stationär intern/extern“ werden am Institut für Humangenetik durchgeführt. Laboraufträge über den Sozialleistungsträger „GKV“, die nicht den Einschlusskriterien der Hochschulambulanz entsprechen, werden im MVZ-Humangenetik durchgeführt.</small>	
<small><sup>1</sup> Kostenübernahmeerklärung beilegen, Kostenvorschläge erhalten Sie auf Anfrage (<a href="mailto:humg.zytogenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de">humg.zytogenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de</a>) <span style="float: right;"><sup>2</sup> Bitte Rechnungsadresse angeben</span></small>	

### Art des Probenmaterials

<input type="checkbox"/> Heparin-Blutprobe	Entnahmedatum:	<input type="checkbox"/> DNA	Menge ggf. Konz.: <small>Klicken oder tippen Sie hier, um Text einzugeben.</small>
<input type="checkbox"/> EDTA-Blutprobe		<input type="checkbox"/> Gewebe (ggf. Abort)	<input type="checkbox"/> Sonstiges: <small>Klicken oder tippen Sie hier, um Text einzugeben.</small>

### Analyse

<input type="checkbox"/> Chromosomenanalyse	<input type="checkbox"/> molekulare Karyotypisierung (Array-CGH)	<input type="checkbox"/> Fluoreszenz- <i>in situ</i> -Hybridisierung (FISH)
<input type="checkbox"/> Aneuploidiescreening	<input type="checkbox"/> Asservieren	

### Angaben zum Patienten

**Indikation:** Klicken oder tippen Sie hier, um Text einzugeben.

**Anamnese:** Klicken oder tippen Sie hier, um Text einzugeben.

**Familienanamnese:** Klicken oder tippen Sie hier, um Text einzugeben.

**Auftrag/Kommentar: Auftrag/Kommentar:** Klicken oder tippen Sie hier, um Text einzugeben.

Liegt eine Konsanguinität in der Familie vor?  ja  nein  nicht bekannt

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

Wenn ja wo, bei wem und mit welchem Ergebnis? Klicken oder tippen Sie hier, um Text einzugeben.

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

Chromosom: Klicken oder tippen Sie hier, um Text einzugeben.      Aberration: Klicken oder tippen Sie hier, um Text einzugeben.

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

- nein
- ja Verwandtschaftsverhältnis zum Patienten:
  - Vater       Mutter       Tochter       Sohn
  - andere(r) Familienangehörige(r) Klicken oder tippen Sie hier, um Text einzugeben.

Patientendaten

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

Klicken oder tippen Sie hier, um Text einzugeben.

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 (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics und Genomics, ACMG) eine gesundheitliche Bedeutung für mich oder meine Familie haben. Über diese Befunde möchte ich informiert werden. Die Analyse beschränkt sich auf die im Rahmen des Auftrags generierten Daten. Wir möchten darauf hinweisen, dass aufgrund technischer Limitationen kein Anspruch auf Vollständigkeit besteht. Ich bin mir im Klaren darüber, dass Risiken und andere genetische Erkrankungen nicht ausgeschlossen sind, wenn keine Zusatzbefunde erhoben werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein

Sie erteilen Ihre Einwilligung zur genetischen Untersuchung gegenüber der sog. „verantwortlichen ärztlichen Person“ in einer bestimmten Praxis, einem Krankenhaus oder im Universitätsklinikum Freiburg. Insoweit muss das Ergebnis der Untersuchung vom Institut für Humangenetik auch nur an diese verantwortliche ärztliche Person übermittelt werden, wenn nicht eine Ärztin oder ein Arzt des Instituts für Humangenetik Ihre weitere Beratung übernimmt. Das Universitätsklinikum Freiburg ist, genau wie andere Krankenhäuser oder auch Arztpraxen Arbeitgeber für viele Ärztinnen und Ärzte, die teilweise häufig ihren konkreten Einsatzort und sogar die Klinik wechseln. Damit es bei Ihrer weiteren Betreuung und Beratung nicht zu unnötigen oder für Sie nachteiligen Verzögerungen kommt, bitten wir Sie um Ihre Einwilligung, das Ergebnis Ihrer humangenetischen Untersuchung nicht nur an die eine sog. verantwortliche ärztliche Person übermitteln zu dürfen, sondern – nur bei konkretem Bedarf - auch an weitere ärztliche Personen, die Ärztliche Direktorin/Ärztlicher Direktor oder Oberärztin/Oberarzt im Universitätsklinikum Freiburg, im Sie behandelnden Krankenhaus oder in der Sie behandelnden Praxis. Mit Ihrer Unterschrift erteilen Sie diese Einwilligung.

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.

**Patientendaten**

**KLINIK / STATION / PRAXIS**

**- Fortsetzung Einwilligung nach dem Gendiagnostikgesetz**

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  
 Breisacher Straße 33, 79106 Freiburg

**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 270-20670  
 E-Mail: [datenschutz@uniklinik-freiburg.de](mailto:datenschutz@uniklinik-freiburg.de)

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

Telefon: 0711/615541-0  
 E-Mail: [poststelle@fdi.bwl.de](mailto:poststelle@fdi.bwl.de)

X

Datum \_\_\_\_\_ Unterschrift \_\_\_\_\_ , \_\_\_\_\_ Ärztliche Unterschrift \_\_\_\_\_

Ich handle als Vertreter/in mit Vertretungsmacht / gesetzl. Vertreter/in / Betreuer/in

X

Name, Vorname (bitte in Druckbuchstaben) \_\_\_\_\_ Unterschrift Vertreterin/in \_\_\_\_\_

Stempel aufklärender Arzt

Aufklärende/r Ärztin/Arzt	
Vorname, Name	
Straße	
PLZ, Ort	
Telefon	

## KLINISCHE INFORMATIONEN FÜR DIE AUSWERTUNG

### Vorgeburtliche Anamnese

- Normal
- Frühgeburt
- Intrauterine Wachstumsretardierung
- Poly-/Oligohydramnion
- verringerte fötale Bewegungen
- Ultraschallauffälligkeiten  
Klicken Sie hier, um Text einzugeben
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben

### Entwicklungsstörungen

- keine geistige Behinderung
- keine Entwicklungsstörung
- nicht untersucht / unbekannt
- Intelligenzminderung (IQ: **XX** )  
( mild  moderat  schwer)
- globale Entwicklungsverzögerung
- motorische Entwicklungsverzögerung
- Sprachentwicklungsverzögerung
- Autismus-Spektrum-Störung
- ADHS
- Entwicklungsrückschritte
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.

### Kraniofaziale Auffälligkeiten

- keine kraniofaziale Auffälligkeiten
- nicht untersucht / unbekannt
- Makrozephalie
- Mikrozephalie
- Kraniosynostose
- breite Stirn
- Hypertelorismus
- Hypotelorismus
- Nasenauffälligkeiten  
Klicken Sie hier, um Text einzugeben.
- Ohrenfehlbildung  
Klicken Sie hier, um Text einzugeben.
- Mikrognathie
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- Oligodontie
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.

### Gehirnauffälligkeiten

- nicht untersucht / unbekannt
- Lissenzephalie
- Schizenzephalie
- Porenzephalie
- Pachygyrie
- Polymikrogyrie
- bandförmige Heterotopien
- Auffälligkeiten des Corpus callosum
- Hydrozephalus
- Holoprosenzephalie
- Auffälligkeiten der Basalganlien
- Auffälligkeiten des Kleinhirns
- Leukenzephalopathie
- Hirnatrophie
- Ventrikulomegalie
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.
- normales Gehirn-MRT

### Atemwegsbeschwerden und Respiratorische Symptome

- keine respiratorischen Auffälligkeiten
- nicht untersucht / unbekannt
- Respiratorische Insuffizienz
- Atemversagen
- Atemstillstand /Apnoe
- wiederkehrende Infektionen

### Atemwegsbeschwerden und Respiratorische Symptome (Fortsetzung)

- Bronchiectasie
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.

### Neurologische/Psychiatrische Symptome

- keine neurologischen Symptome
- nicht untersucht / unbekannt
- Anfälle ( generalisiert /  fokal)
- Enzephalopathie
- verminderte Nervenleitfähigkeit
- Neuropathie  
( motorisch /  sensorisch)
- Ataxie
- Tremor
- Dystonie
- Chorea
- Spastik
- Gangstörung
- Nystagmus
- affektive Störung  
( Angstzustände,  Depression,  
 Psychose)
- Migräne
- Kopfschmerzen
- Schlafstörungen
- unerklärliche Schmerzen
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.

### Augendefekte

- keine Augendefekte
- nicht untersucht / unbekannt
- visuelle Beeinträchtigung  
( bilateral)  
Klicken Sie hier, um Text einzugeben.
- Anophthalmie /  Mikrophthalmie  
( bilateral)
- Strabismus ( bilateral)
- angeborene bilaterale Katarakt
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.

### 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: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.

### Metabolische/endokrine Auffälligkeiten

- keine metabolischen Auffälligkeiten
- keine endokrinen Auffälligkeiten
- nicht untersucht / unbekannt
- Wachstumsstörung/Gedeihstörung
- Adipositas
- Verdacht auf eine Mitochondriopathie
- Laktatazidose
- Proteinurie
- Hyperglykämie
- Hypoglykämie

### Metabolische/endokrine Auffälligkeiten (Fortsetzung)

- Ketose
- Hyperkalzämie
- Hypokalzämie
- Diabetes mellitus
- Diabetes insipidus
- Hypothyroidismus
- Hypoparathyroidismus
- exokrine Pankreasinsuffizienz
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.

### 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
- 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: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.

### Auffälligkeiten der Leber

- keine Leberauffälligkeiten
- nicht untersucht / unbekannt
- Leberdysfunktion
- akutes Leberversagen
- hepatische Zysten
- Cholestase
- Hypercholesterinämie
- Hepatomegalie
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.

### Kardiovaskuläre Auffälligkeiten

- keine kardiovaskulären Auffälligkeiten
- nicht untersucht / unbekannt
- Atriumseptumdefekt
- Ventrikelseptumdefekt
- Auffälligkeiten der Herzkammern
- Fallot-Tetralogie
- Kardiomyopathie
- Arrhythmie
- Aortenaneurysma
- Auffälligkeiten des Gefäßsystems  
Klicken Sie hier, um Text einzugeben.
- pulmonalarterielle Hypertonie
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.

**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: [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)

**Immunologische und hämatologische Auffälligkeiten**

- keine immunologischen Auffälligkeiten
- keine hämatologischen Auffälligkeiten
- nicht untersucht / unbekannt
- Autoinflammatorische Erkrankung
- Autoimmun-Erkrankung
- Immundefizienz
- [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)

**Anthropometrie**

- Körpergewicht: **XX** Perzentile
- Körperlänge: **XX** Perzentile
- Kopfumfang: **XX** Perzentile

**Stammbaum**
**Immunologische und hämatologische Auffälligkeiten (Fortsetzung)**

- rezidivierende Infekte
- Anämie (Erythrozyten)
- Neutropenie
- Thrombozytopenie
- Gerinnungsstörung
- Megaloblastische Anämie
- Knochenmarksinsuffizienz
- Hämochromatose
- Sonstiges: [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)

**Andere Auffälligkeiten**

- Organomegalie: [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)
- Neoplasien /  Krebs
- Pankreatitis
- episodische Fieberschübe
- Hyperthermie
- Hypothermie
- Obstipation
- Diarrhoe
- episodisches Erbrechen
- Sonstiges: [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)

**Auffälligkeiten der Haut, Haare und Nägel**

- keine Auffälligkeiten der Haut, Nägel und Haare
- nicht untersucht / unbekannt
- Auffälligkeiten des Bindegewebes [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)
- multiple Café-au-lait-Flecken
- Naevus flammeus
- Albinismus
- progeroides Erscheinungsbild
- Hautläsionen
- Blasenbildung
- Ekzeme
- Ödeme
- Ichthyose
- Hyperkeratose
- dysplastische Nägel
- Anhidrose
- Hyperhidrose
- Alopezie
- Hypertrichose
- [Wo? Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)
- Sonstiges: [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)