



Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des/der Versicherten		
geb. am		
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

Arztstempel und Unterschrift

Barcode

Postnatale Chromosomenanalyse

Probenmaterial	Biologisches Geschlecht	Rechnungsart
☐ Heparinblut ☐ Fibroblasten ☐ Andere	☐ männlich ☐ weiblich	☐ Kasse (Schein Muster 10) ☐ Privat ☐ Selbstzahler ☐ Krankenhaus
Probengefäße (Anzahl) Tag der Probenahme Uhrzeit		

Gewünschte Analyse(n) – bitte ankreuzen:		
☐ Postnatale Chromosomenanalyse inkl. humangenetischem Gutachten ☐ Eilbearbeitung (Neugeborene) ☐ Mosaik-Untersuchung (erweiterte Auswertung)	☐ Metaphase-FISH (Mikrodeletionssyndrome) ☐ Cri-du-Chat-Syndrom ☐ DiGeorge/Velocardiofaciales Syndrom ☐ Miller-Dieker-Syndrom ☐ Prader-Willi-/Angelman-Syndrom ☐ EDTA-Blut erforderlich, bitte Anforderungsschein „Molekulargenetische Diagnostik“ benutzen ☐ Smith-Magenis-Syndrom ☐ Williams-Beuren-Syndrom ☐ Wolf-Hirschhorn-Syndrom ☐ andere (Sonden auf Anfrage)	☐ Chromosomale Mikroarray-Analyse (CMA) (bei gesetzlich versicherten Patient:innen darf eine chromosomale Mikroarray-Analyse erst im Anschluss an eine Chromosomen-Analyse erfolgen) ☐ EDTA-Blut erforderlich, bitte Anforderungsschein „Molekulargenetische Diagnostik“ benutzen ☐ Tumorgenetik ☐ Bitte Anforderungsschein „Interdisziplinäre Hämatologische Diagnostik“ verwenden
Indikation / Verdachtsdiagnose / Klinische Angaben:		
☐ Fehlbildungen, angeboren ☐ Habituelle Aborte ☐ Infertilität ☐ IVF/ICSI geplant ☐ Intelligenzminderung/Entwicklungsstörung ☐ Wachstumsstörung ☐ Großwuchs ☐ Kleinwuchs ☐ Sonstige:	☐ Verdacht auf numerische Chromosomenaberration ☐ Trisomie 13 ☐ Trisomie 18 ☐ Trisomie 21 ☐ Monosomie X (Turner-Syndrom) ☐ Triple-X-Syndrom ☐ Klinefelter-Syndrom	☐ Verdacht auf strukturelle Chromosomenaberration ☐ Balancierte Translokation ☐ Unbalancierte Translokation

Präanalytik und Versandmaterial	
Heparin-Blut	Säuglinge und Kleinkinder: 2-3 ml/ Raumtemperatur Erwachsene: 5-7 ml/ Raumtemperatur
Zellkultur **	mind. 25 ml/ Raumtemperatur
Fibroblasten/Hautstanze***	ca. 5 mg Gewebestück, 2-10 mm ² groß
EDTA-Blut (Chromosomale Mikroarray-Analyse)	5-7 ml/ Raumtemperatur

** in Kulturflasche, dicht bewachsen

*** steriles, ausdrücklich zum Zelltransport geeignetes Gefäß mit physiologischer Kochsalzlösung (0,9% NaCl) verwenden.

Auftragsformulare, Versand- und Verpackungsmaterial bestellen Sie über den Client Service: +49 6132 781-411 oder info.genetik@bioscientia.de

Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz

Ich bestätige, dass ich von _____ im Hinblick auf
 die bei mir / der von mir vertretenen Person _____
 durchzuführende, nachfolgend näher beschriebene/n gendiagnostische/n Untersuchung/en nach dem Gendiagnostikgesetz

über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Konsequenzen der angeforderten genetischen Untersuchung/en, die erzielbaren Ergebnisse, die gesundheitlichen Risiken sowie die vorgesehene Verwendung der genetischen Probe und der Untersuchungsergebnisse aufgeklärt wurde.

Zudem bestätige ich, dass

- (1) mir ausreichend Bedenkzeit vor Einwilligung eingeräumt wurde.
- (2) ich mit der/den oben genannten Untersuchung/en und der erforderlichen Gewinnung der genetischen Probe einverstanden bin.

Ich bestätige, dass ich darüber aufgeklärt wurde und mir bekannt ist, dass ich ein umfassendes Recht auf Nichtwissen ausüben kann und die Einwilligung außerdem jederzeit mündlich oder schriftlich gegenüber der/dem u.g. aufklärende/n Arzt/Ärztin (verantwortliche ärztliche Person) widerrufen kann, die Untersuchung dann abgebrochen und nur die bis dahin erbrachte Leistung abgerechnet wird.

Ferner erkläre ich mich einverstanden mit (Nichtausfüllen entspricht einem „Nein“):

- der Aufbewahrung der genetischen Probe (i. d. R. Blut, seltener anderes Gewebe) und der Untersuchungsergebnisse nach Abschluss der genetischen Untersuchung(en), damit das Labor sie ggf. verwenden kann für
 - eine erneute oder erweiterte Diagnostik nach entsprechender Beauftragung in personalisierter Form, ☐ ja ☐ nein
 - Qualitätssicherungsmaßnahmen in pseudonymisierter Form, z. B. Interlaborvergleiche mit externen Laboren im Rahmen der Verfahrensvalidierung, ☐ ja ☐ nein
 - wissenschaftliche Zwecke, z. B. statistische Auswertungen, Publikation in wissenschaftlichen Fachzeitschriften mit Peer-Review, in anonymisierter Form, ☐ ja ☐ nein
 - wissenschaftliche Zwecke, z. B. statistische Auswertungen, Publikation in wissenschaftlichen Fachzeitschriften mit Peer-Review, in pseudonymisierter Form, z. B. kleine Patientengruppe oder sehr individuelle Proben, sodass eine vollkommene Anonymisierung der Daten nicht möglich ist. ☐ ja ☐ nein
- der Aufbewahrung von Untersuchungsergebnissen über die gesetzlich vorgeschriebene Frist (i. d. R. 10 Jahre) hinaus. Dies gilt ausschließlich für solche Zwecke zur Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse nach Abschluss der Untersuchung, in die Sie oben bereits ausdrücklich eingewilligt haben. ☐ ja ☐ nein
- der Mitteilung von medizinisch relevanten Zufallsbefunden.
 Bei umfassenderen genetischen Analysen können je nach Auswertestrategie zufällig Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht im Zusammenhang mit der diagnostischen Fragestellung stehen (siehe unsere Informationsbroschüren „Zufallsbefunde“, <https://genetik.bioscientia.de/formulare/>). Ein Anspruch auf vollständige Mitteilung aller Zufallsbefunde oder eine zukünftige Aktualisierung solcher Befunde besteht jedoch nicht. Sie haben die Möglichkeit zu entscheiden, ob und welche Zufallsbefunde mitgeteilt werden. Ich wünsche die Mitteilung von Zufallsbefunden der:
 - **Gruppe 1** (für eine mögliche Erkrankung gibt es vorbeugende oder therapeutische Maßnahmen), ☐ ja ☐ nein
 - **Gruppe 2** (für eine mögliche Erkrankung gibt es derzeit keine vorbeugenden oder therapeutischen Maßnahmen), ☐ ja ☐ nein
 - **Gruppe 3** (Varianten, die bei Nachkommen/verwandten Personen zu einer erblichen Erkrankung führen können/Anlageträgerschaft). ☐ ja ☐ nein
 Bei Kindern und Jugendlichen: Befunde der Gruppe-1-Erkrankungen, die sich bereits im Kindes-/Jugendalter manifestieren, werden immer mitgeteilt. Befunde der Gruppe 2 werden zum Schutz des Rechts auf Nichtwissen grundsätzlich nicht mitgeteilt, wenn sich die Erkrankung erst im Erwachsenenalter manifestiert und mit einer späteren Einwilligungsfähigkeit gerechnet werden kann.
- der Mitteilung des Untersuchungsergebnisses bei Nichterreichen der verantwortlichen ärztlichen Person, auch an mitbehandelnde Ärzte/Ärztinnen der Praxis/Einrichtung oder vertretende Ärzte/Ärztinnen (Vertretungsfall). ☐ ja ☐ nein
- der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages bei Erforderlichkeit an spezialisierte kooperierende Labore. In diesem Fall werden die Untersuchungsergebnisse an das von mir beauftragte Labor berichtet, welches für die weitere Befundübermittlung zuständig ist. ☐ ja ☐ nein

Ort, Datum _____ Unterschrift Patient/in bzw. Vertreter/in

Ort, Datum _____ Unterschrift Arzt/Ärztin