Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname des/der Versicherten

geb. am

Kassen-Nr. | Versicherten-Nr. | Status

Betriebsstätten-Nr. | Arzt-Nr. | Datum

BIOSCIENTIA
HUMANGENETIK

Bioscientia Institut für Medizinische Diagnostik GmbH |
Konrad-Adenauer-Straße 17 | D-55218 Ingelheim | Tel. 06132-781-411 |
Fax 06132-781-194 | info.genetik@bioscientia.de | genetik.bioscientia.de

Arztstempel und Unterschrift

Barcode

Molekulargenetische Diagnostik: Neurogenetik

Probenmaterial

☐ EDTA-Blut (3-5 ml, Raumtemperatur)
☐ DNA (1-5 µg, Raumtemperatur)
☐ Sonstiges ____________________

Probengefäße (Anzahl) |__|__|
Tag der Probenahme |__|__|__|__|__|__|/
Uhrzeit |__|__|__|__|

Biologisches Geschlecht

☐ männlich
☐ weiblich

Rechnungsart

☐ Kasse (Schein Muster 10)
☐ Privat ☐ Selbstzahler
☐ Krankenhaus

Klinische Daten und Indikation

Patientin/Patient erkrankt ☐ ja ☐ nein ICD-10-Code: ____________________
Familienangehörige erkrankt ☐ ja ☐ nein Wer: ____________________
Elterliche Blutsverwandtschaft ☐ ja ☐ nein Ethnische Herkunft: ____________________

Indikation/klinische Angaben (bitte möglichst detailliert, gerne auch Arztbriefkopien beilegen):

____

____

Verdachtsdiagnose

Neuromuskuläre Erkrankungen/Bewegungsstörungen

☐ Myotone Dystrophie ○ Typ 1 ○ Typ 2
☐ Gliedergürteldystrophie (LGMD)
☐ Muskeldystrophie (Becker/Duchenne)
☐ Faszio-Skapulo-Humerale Dystrophie
☐ Myopathie
☐ Kongenitale Myasthenie
☐ Spinale Muskelatrophie
☐ Hereditäre Ataxie ○ episodisch
☐ Hereditäre Dystonie
☐ Hypokaliämische periodische Paralyse
☐ Hereditäre spastische Paraplegie
☐ Paroxysmale Dyskinesie
☐ Essentieller Tremor

Neuropathische Erkrankungen/Schmerz

☐ HMSN/CMT
☐ HSAN
☐ Hereditäre Amyloidose
☐ Small-Fiber-Neuropathie
☐ Morbus Fabry
☐ (Familiäre hemiplegische) Migräne
☐ Hyperalgesie/Hypalgesie

Neurodegenerative Erkrankungen

☐ Parkinson-Krankheit
☐ Huntington-Erkrankung
☐ Alzheimer-Erkrankung
☐ Demenz
☐ Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)
☐ Neuronale Ceroid-Lipofuszinose
☐ Leukodystrophie
☐ Idiopathische Basalganglien-Kalzifizierung
☐ Neurodegeneration mit Eisenspeicherung
☐ Intelligenzminderung

Epilepsie

☐ Generalisierte Anfälle
☐ Fokale Anfälle
☐ Myoklonische Anfälle

Gefäß- und Bindegewebserkrankungen

☐ Morbus Fabry
☐ CADASIL
☐ Kollagenopathien
☐ Zerebrale cavernöse Fehlbildungen
☐ Familiäre Hypercholesterinämie

Pharmakogenetik

☐ Ausschluss ApoE4-Homozygotie vor Lecanemab-Therapie

Andere Verdachtsdiagnose

☐ ____________________

____

Klinische Angaben

CK-Wert: ____________________
NLG: ____________________
EMG: ____________________
EEG: ____________________
MRT/CT: ____________________

Weitere Symptome: ____________________

____

____

Verlauf: ____________________

____

Gewünschte Analyse(n) - bitte ankreuzen:

☐ Indikationsspezifisches Genpanel (basierend auf Exom-/Genom-Sequenzierung) inkl. Koplenzahl-Analyse (CNVs; ggf. mittels MLPA; bitte streichen, falls nicht gewünscht), Strukturvarianten und Repeat- und/oder Methylierungsanalyse (sofern indiziert)
☐ Einzelnes Gen: ____________________
☐ Segregation einer familiären Variante (bitte genetischen Vorbefund beilegen): ____________________
☐ Einzelne Repeat-Analysen: ____________________

BIOSCIENTIA
HUMANGENETIK

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 nach Abschluss der genetischen Untersuchung(en), damit das Labor sie ggf. in anonymisierter Form für Qualitätssicherungsmaßnahmen und wissenschaftliche Zwecke (z. B. statistische Auswertungen) verwenden kann. ☐ ja ☐ nein
- der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus, damit sie ggf. auch danach in verschlüsselter Form vom Labor für Qualitätssicherungsmaßnahmen und wissenschaftliche Zwecke verwendet werden können. ☐ 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 oder 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 der Praxis/Einrichtung oder vertretende Ärzte (Vertretungsfall). ☐ ja ☐ nein
- der Weiterleitung des Untersuchungsauftrags 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

BR742_05/2025