



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

Arztstempel und Unterschrift

Barcode

Molekulargenetische Diagnostik: Neurogenetik

Probenmaterial	Biologisches Geschlecht	Rechnungsart														
☐ EDTA-Blut (3-5 ml, Raumtemperatur) Probengefäße (Anzahl) <table border="1"><tr><td></td><td></td></tr></table>			☐ männlich ☐ weiblich	☐ Kasse (Schein Muster 10) ☐ Privat ☐ Selbstzahler ☐ Krankenhaus												
☐ DNA (1-5 µg, Raumtemperatur) Tag der Probenahme <table border="1"><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table> /																
☐ Sonstiges <table border="1"><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table> Uhrzeit <table border="1"><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>																

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	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, Selbstzahlerleistung ¹ (116,58 €), GOÄ: 1x 3920, 1x 3922, 2x 3924 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: _____

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 i. R. d. Verfahrensvalidierung, ☐ ja ☐ nein
 - wissenschaftliche Zwecke, z. B. statistische Auswertungen, Publikation in wiss. Fachzeitschriften mit Peer-Review, in anonymisierter Form, ☐ ja ☐ nein
 - wissenschaftliche Zwecke, z. B. statistische Auswertungen, Publikation in wiss. 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 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/Ärztinnen der Praxis/Einrichtung oder vertretende Ärzte/Ärztinnen (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

¹Einverständniserklärung für Selbstzahlerleistung:

Nach Aufklärung und sachlicher Information über Bedeutung, medizinischen Nutzen sowie etwaige Risiken wünsche ich die umseitig ausgewählte ärztliche Leistung. Auf mein Recht zur ärztlichen Zweitmeinung wurde ich hingewiesen.

Mir ist bekannt, dass die Kosten für diese Leistung nicht von der gesetzlichen Krankenversicherung und u.U. nicht von der privaten Krankenversicherung übernommen werden; die ausgestellte Rechnung ist auch nicht beihilfenfähig. Die Kosten trage ich selbst.

Die voraussichtlichen Gesamtkosten hierfür, mit den GOÄ-Ziffern, wurden mir mitgeteilt.

Nach ausreichender Bedenkzeit erteile ich mit meiner Unterschrift den Auftrag zu obiger ärztlicher Leistung.

Datum Unterschrift Patient/in