



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
<input type="checkbox"/> EDTA-Blut (3-5 ml, Raumtemperatur)	Probengefäße (Anzahl) <input type="text"/>	<input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich	<input type="checkbox"/> Kasse (Schein Muster 10) <input type="checkbox"/> Privat <input type="checkbox"/> Selbstzahler <input type="checkbox"/> Krankenhaus
<input type="checkbox"/> DNA (1-5 µg, Raumtemperatur)	Tag der Probenahme <input type="text"/>		
<input type="checkbox"/> Sonstiges <input type="text"/>	Uhrzeit <input type="text"/>		

Klinische Daten und Indikation

Patientin/Patient erkrankt ja nein ICD-10-Code: _____

Familienangehörige erkrankt ja nein Wer: _____

Elterliche Blutsverwandschaft ja nein Ethnische Herkunft: _____

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

Verdachtsdiagnose

Neuromuskuläre Erkrankungen/ Bewegungsstörungen	Neurodegenerative Erkrankungen	Pharmakogenetik
<input type="checkbox"/> Myotone Dystrophie <input type="radio"/> Typ 1 <input type="radio"/> Typ 2 <input type="checkbox"/> Gliedergürteldystrophie (LGMD) <input type="checkbox"/> Muskeldystrophie (Becker/Duchenne) <input type="checkbox"/> Faszio-Skapulo-Humerale Dystrophie <input type="checkbox"/> Myopathie <input type="checkbox"/> Kongenitale Myasthenie <input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie <input type="checkbox"/> Hereditäre Ataxie <input type="radio"/> episodisch <input type="checkbox"/> Hereditäre Dystonie <input type="checkbox"/> Hypokaliämische periodische Paralyse <input type="checkbox"/> Hereditäre spastische Paraplegie <input type="checkbox"/> Paroxysmale Dyskinesie <input type="checkbox"/> Essentieller Tremor	<input type="checkbox"/> Parkinson-Krankheit <input type="checkbox"/> Huntington-Erkrankung <input type="checkbox"/> Alzheimer-Erkrankung <input type="checkbox"/> Demenz <input type="checkbox"/> Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) <input type="checkbox"/> Neuronale Ceroid-Lipofuszinose <input type="checkbox"/> Leukodystrophie <input type="checkbox"/> Idiopathische Basalganglien-Kalzifizierung <input type="checkbox"/> Neurodegeneration mit Eisenspeicherung <input type="checkbox"/> Intelligenzminderung	<input type="checkbox"/> Ausschluss ApoE4-Homozygotie vor Lecanemab-Therapie, (keine Kassenleistung), für Selbstzahler ¹ (116,58 €), GOÄ: 1x 3920, 1x 3922, 2x 3924
Neuropathische Erkrankungen/Schmerz	Epilepsie	Andere Verdachtsdiagnose
<input type="checkbox"/> HMSN/CMT <input type="checkbox"/> HSAN <input type="checkbox"/> Hereditäre Amyloidose <input type="checkbox"/> Small-Fiber-Neuropathie <input type="checkbox"/> Morbus Fabry <input type="checkbox"/> (Familiäre hemiplegische) Migräne <input type="checkbox"/> Hyperalgesie/Hypalgesie	<input type="checkbox"/> Generalisierte Anfälle <input type="checkbox"/> Fokale Anfälle <input type="checkbox"/> Myoklonische Anfälle	<input type="checkbox"/> _____ _____
	Gefäß- und Bindegewebserkrankungen	Klinische Angaben
	<input type="checkbox"/> Morbus Fabry <input type="checkbox"/> CADASIL <input type="checkbox"/> Kollagenopathien <input type="checkbox"/> Zerebrale cavernöse Fehlbildungen <input type="checkbox"/> Familiäre Hypercholesterinämie	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 nach Abschluss der genetischen Untersuchung(en), damit das Labor sie ggf. in anonymisierter Form für Qualitätssicherungsmaßnahmen und wissenschaftliche Zwecke (z. B. statistische Auswertungen, Publikation in wissenschaftlichen Fachzeitschriften mit Peer-Review) 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

¹Einverständniserklärung für Selbstzahlerleistung:

Nach Aufklärung und sachlicher Information über die Bedeutung, den 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