

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: Augenerkrankungen

Probenmaterial <input type="checkbox"/> EDTA-Blut (3-5 ml, Raumtemperatur) <input type="checkbox"/> DNA (1-5 µg, Raumtemperatur) <input type="checkbox"/> Sonstiges _____	Probengefäße (Anzahl) <input type="text"/> <input type="text"/> Tag der Probenahme <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> Uhrzeit <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	Biologisches Geschlecht <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich	Rechnungsart <input type="checkbox"/> Kasse (Ü-Schein Muster 10) <input type="checkbox"/> Privat <input type="checkbox"/> Selbstzahler <input type="checkbox"/> 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/Verdachtsdiagnose/klinische Angaben (bitte möglichst detailliert, gerne auch Arztbriefkopien beilegen):

Albinismus

okulär
 okulokutan
 syndromal

Glaukom

Glaukom, congenital
 Glaukom, juvenil
 Glaukom, andere: _____

Hornhauterkrankungen

Fuchs-Dystrophie
 Morbus Fabry
 Andere: _____

Linsenerkrankungen

Angeborene nukleäre Katarakt
 Katarakt: Galaktokinase-Mangel
 Katarakt: Klassische Galaktosämie
 Katarakt, syndromal: _____
 Linsluxation

Netzhautablösung

Familiäre exsudative Vitreoretinopathie, (FEVR)
 Retinoschisis, juvenile, X-chromosomal
 Stickler-Syndrom

Okulare Fehlbildungen

Anophthalmie, Mikrophthalmie, Kolobom
 Norrie-Syndrom

Retinale Dystrophien

Retinopathia pigmentosa (RP) / Stäbchen-Zapfen-Dystrophie
 Congenitale stationäre Nachtblindheit (CSNB)
 Zapfen-/Zapfen-Stäbchen-/Makuladystrophie
 Schwere frühkindliche Netzhautdystrophie (EOSRD)
 Lebersche Congenitale Amaurose (LCA)
 Morbus Stargardt
 Achromatopsie (ACHM)
 Morbus Best
 Bardet-Biedl-Syndrom (BBS)
 Joubert-Syndrom (JBTS)
 Usher-Syndrom
 Typ 1
 Typ 2
 Typ 3
 Senior-Løken-Syndrom
 Andere: _____

Sehnerv

Optikusatrophie
 nur LHON
 LHON und ggf. weitere Optikusatrophie
 nur Nicht-LHON-Optikusatrophie
 Syndromale Optikusatrophie

Vorderabschnittsdysgenesien

Aniridie
 Neurofibromatose
 Axenfeld-Rieger Anomalie
 Vorderabschnittsmesenchymdysgenese
 Iridogoniodysgenese
 Peters-/Peters-Plus-Syndrom

Andere

Blepharophimose(BPES)
 Duane-Syndrom
 Kearns-Sayre-Syndrom
 Kongenitale Fibrose der extraokulären Muskeln
 Myopie
 Neuronale Zeroidlipofuszinose
 Nystagmus, idiopathisch
 Ophthalmoplegie, progressive externe
 Ptosis
 Septo-optische Dysplasie
 Extraokuläre Symptome: _____

Gewünschte Analyse(n) - bitte ankreuzen:

Indikationsspezifisches Genpanel (basierend auf Exom-/Genom-Sequenzierung) inkl. Kopienzahl-Analyse (CNVs; ggf. mittels MLPA; bitte streichen, falls nicht gewünscht) und Strukturvarianten
 Einzelnes Gen: _____
 Segregation einer familiären Variante (bitte genetischen Vorbefund beilegen): _____

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)

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