



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

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: Augenerkrankungen

Probenmaterial

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

Probengefäße (Anzahl)

Tag der Probennahme
Uhrzeit

Biologisches Geschlecht

- ☐ männlich
☐ weiblich

Rechnungsart

- ☐ Kasse (Ü-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/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: _____
☐ Linsenluxation

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) 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) 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