

Limbach Genetics  
MVZ Clotten  
Merzhauser Straße 112a | 79100 Freiburg  
Tel.: +49 6131 27661-0 | www.medgen-mainz.de

In Kooperation mit  
Medizinische Genetik Mainz und Laboratorien der Limbach Gruppe

Name, Vorname des Versicherten

geb. am

Einsender/Arzt/Adresse/Stempel

### Untersuchungsmaterial

- EDTA-Blut                       Heparin-Blut  
 DNA                                 nat. Fruchtwasser  
 nat. Chorionzotten  
 Sonstiges: \_\_\_\_\_

Barcode (für interne Zwecke)

## Zyto- und molekulargenetische Diagnostik

### Angaben zum Patienten/zur Patientin

Indikation/Verdachtsdiagnose: \_\_\_\_\_ ICD-10 Code: \_\_\_\_\_

Geschlecht:                                 männlich     weiblich     divers     unbestimmt (fetale Probe)

Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_

Patient/Patientin erkrankt:             Ja     Nein

Elterliche Blutsverwandtschaft:       Ja     Nein

Familienangehörige erkrankt:         Ja     Nein    wer: \_\_\_\_\_

Klinische Informationen/Stammbaum (gerne auch Arztbrief/Befundkopie beifügen):

### Anforderung

Wir bieten ein allumfassendes molekulargenetisches Analysen-Spektrum an. Entsprechend Ihrer klinischen und anamnestischen Informationen wählen wir gezielt die sinnvollste Analyse bzw. Genzusammenstellung oder starten alternativ die individuell von Ihnen angeforderte Genanalyse. Bitte kontaktieren Sie uns gerne bei Rückfragen: +49 6131 27661-0 oder info@medgen-mainz.de.

- Chromosomenanalyse** (Heparin-Blut, Fruchtwasser oder Chorionzotten)  
 **Array-CGH** (EDTA-Blut)  
 **Fragiles X-Syndrom** (EDTA-Blut)  
 **Multi-Gen Panel** entsprechend der klinischen Daten der Verdachtsdiagnose  
 **Individuelles Panel** mit folgenden Genen:

**Exom-Analyse (WES)**

**Exom-Analyse (WES)-Trio**

**Einzelgen-Analyse**

**Sequenzierung**

**Einzelne Variante:** \_\_\_\_\_

Gen: \_\_\_\_\_

**Kopienzahlanalyse**

**Repeatanalyse**

# Einwilligung zur humangenetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) nach Aufklärung durch den/die behandelnde(n) Arzt/Ärztin:

X

Name in Blockschrift UND Unterschrift des/der verantwortlichen Arztes/Ärztin

Kontaktnummer bei Rückfragen

Ich wurde durch meinen o.g. behandelnden Arzt über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufgeklärt. Ich hatte genügend Bedenkzeit und erkläre mit meiner Unterschrift mein Einverständnis zur Blut-/Gewebeentnahme und für die Durchführung der genetischen Untersuchungen entsprechend der oben genannten Anforderung bzw. zur Klärung der o.g. klinischen Fragestellung. Ich möchte über die erhobenen Ergebnisse der genetischen Analysen informiert werden. Über mein Recht auf Nichtwissen bin ich informiert worden. Der Untersuchungsauftrag darf bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden.

Ich bin damit einverstanden, dass Daten für Abrechnungszwecke an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergegeben werden (Priva, Privatärztliche Abrechnungsstelle Kubowitsch GmbH).

Ja

Nein

Ich wurde darüber informiert, dass sich die Befundung auf die Veränderungen konzentriert, die in einem direkten Zusammenhang mit der klinischen Indikation/Diagnose stehen. Im Falle einer erweiterten Analyse (z. B. WES) erkläre ich mich zusätzlich mit dem Bericht folgender Varianten einverstanden:

■ Von Veränderungen, die nicht mit der bestehenden Symptomatik in Zusammenhang stehen, die aber zu einem erhöhten Erkrankungsrisiko führen und deren Kenntnis zu einer verbesserten Behandlung und/oder Vorsorge führt (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG).

Ja

Nein

■ Von Veränderungen in bisher nicht krankheitsassoziierten Genen, deren Varianten nur nach weiterer wissenschaftlicher, experimenteller Untersuchung und Bestätigung für klinische Entscheidungen herangezogen werden können.

Ja

Nein

Mir ist bekannt, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend den gesetzlichen Vorgaben gespeichert werden. Ich kann jederzeit die Vernichtung der Untersuchungsergebnisse verlangen, solange sie mir noch nicht mitgeteilt wurden. Ab Mitteilung unterliegen sie der gesetzlichen Aufbewahrungsfrist von 10 Jahren.

Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Daten über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus gespeichert werden.

Ja

Nein

Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Daten in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche und qualitätssichernde Zwecke aufbewahrt und genutzt werden und gestatte die Weitergabe im Rahmen wissenschaftlicher Projekte zu diesem Zwecke.

Ja

Nein

Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden.

Ich bin damit einverstanden, dass nach Abschluss der Analyse verbleibendes Probenmaterial und daraus gewonnene Extrakte dem ausführenden Labor übereignet werden und gestatte die Verwendung für wissenschaftliche und qualitätssichernde Zwecke in pseudonymisierter Form, sowie die Weitergabe im Rahmen wissenschaftlicher Projekte zu diesem Zwecke.

Ja

Nein

Mir ist bekannt, dass ich alle getätigten Einwilligungen jederzeit ganz oder auch in Teilen mit Wirkung für die Zukunft ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile mündlich oder schriftlich widerrufen kann.

Ja

Nein

Ort, Datum

Unterschrift des/r Patienten/-in

X

## Allgemeine und präanalytische Hinweise

Humangenetische Leistungen belasten weder Ihr Laborbudget noch ist Ihr Wirtschaftlichkeitsbonus betroffen.

Probenmaterial	Menge
Heparin-Blut	3 – 5 ml
EDTA-Blut	3 – 5 ml (bei Kleinkindern 1 ml ausreichend)
DNA	1 – 5 µg
natives Fruchtwasser	10 – 15 ml
native Chorionzotten	20 – 40 mg

Der Probenversand kann ungekühlt per Post erfolgen. Schützen Sie die Proben vor Beschädigung und verwenden Sie geeignete Transportbehälter. Legen Sie bei gesetzlich versicherten Patienten einen Überweisungsschein Muster 10 mit Angabe des Untersuchungsauftrages und den ICD-10-Codes der (Verdachts)Diagnose bei.

Pränataldiagnostik: Pränatalproben sollten per Express verschickt werden. Melden Sie solche Proben zunächst im Vorfeld an, um eine sofortige Bearbeitung im Labor zu gewährleisten und Verzögerungen zu vermeiden.