

# Chromosomenanalyse

## Molekularzytogenetische Diagnostik

### Molekulare Karyotypisierung (Mikroarray)

Labor-Nr.:  
MVZ 2017\_01



#### Für externe Einsender:

**PD Dr. med. A. Caliebe**  
**Dr. med. M. Kautza-Lucht**  
**Dr. med. Ph.D. M. Hitz**

Fachärzte für Humangenetik

Universitäres MVZ Kiel für Spezialdiagnostik und genetische  
Medizin der Ambulanzzentrum des UKSH gGmbH

**Fachbereich Humangenetik**

Arnold-Heller-Straße 3

24105 Kiel

**( Lieferadresse: Schwanenweg 24 )**

BSNR 013212900 / 019711600

Email: mvz-kiel-genetik@uksh.de

Tel.: 0431-500-92136 FAX: -30608

#### Für interne Einsender :

**PD Dr. med. A. Caliebe**



Institut für Humangenetik der Christian-Albrechts-Universität  
zu Kiel

Universitätsklinikum Schleswig-Holstein Campus Kiel

Arnold-Heller-Straße 3

24105 Kiel

**( Lieferadresse: Schwanenweg 24 )**

Tel: 0431-500 30601 (Institutsangelegenheiten)

**Tel: 0431-500 30609**

**(Terminvereinbarung für Patienten: Mo.-Fr., 9:00-12:00 Uhr**

**Mo., Di. und Do., 14:00-16:00 Uhr)**

Email: office@medgen.uni-kiel.de

#### Angaben zu Ihrem Patienten / zu Ihrer Patientin (ggf. Aufkleber):

Name ..... Vorname ..... geboren ..... Telefon .....

Straße ..... PLZ ..... Ort .....

männl.  weibl. Entnahmedatum: .....  stationär  ambulant  Krankenkasse: .....  Privat

**Für Rückfragen zur Probeneinsendung: 0431-500-92136**

**Weitere Einsendescheine: [www.humangenetik-kiel.de](http://www.humangenetik-kiel.de)**

Bitte diesen Begleitzettel jeder Probe (2-5ml Heparin-Blut und/oder 2-5ml EDTA-Blut) beifügen.

Die Proben können uns an jedem Werktag zugeschickt werden.

Eine genetische Beratung, insbesondere bei auffälligen Befunden und prädiktiver Diagnostik, kann durch uns erfolgen. Sollten Sie Fragen zur Diagnostik haben, so stehen wir selbstverständlich telefonisch zur Verfügung.

Bei ambulanter Abrechnung nach EBM bitte **Ü-Schein Muster 10 (weiß)** beilegen. Gerne senden wir Ihnen auch Versandmaterial zu.

**Bitte legen Sie eine Kopie der „Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG“ bei.**

#### Klinische Symptomatik/ Familienanamnese (ggf. auf der Rückseite):

Ethnische Herkunft:

### Für Privatpatienten:

#### Einwilligung in die Datenweitergabe

Ich erteile hiermit die jederzeit widerrufliche Einwilligung, dass die Ambulanzzentrum des UKSH gGmbH die zur Abrechnung erforderlichen wesentlichen Daten der Behandlung, insbesondere solche aus der Patientenakte (Name, Geburtsdatum, Anschrift, Krankenversicherung, Befunde, Behandlungsverläufe), auch soweit es sich dabei um „besondere Arten personenbezogener Daten“ i.S. v. § 3 Abs. 9 des Bundesdatenschutzgesetzes (BDSG) handelt, der damit beauftragten Abrechnungsstelle, der unimed Abrechnungsservice für Kliniken und Chefärzte GmbH, Auf der Heide 17-19, 66687 Noswendel, ausschließlich zum Zwecke der Rechnungsstellung und des Inkassos zur Verfügung stellt. Insoweit entbinde ich die an der Behandlung beteiligten Ärzte der Ambulanzzentrum des UKSH gGmbH ausdrücklich von der ärztlichen Schweigepflicht.

Ort, Datum

**X**

Unterschrift des Patienten bzw. seines Vertreters  
(bei minderjährigen Patienten des oder der Sorgeberechtigten)

# Chromosomenanalyse

## Molekularzytogenetische Diagnostik

### Molekulare Karyotypisierung (Mikroarray)

Labor-Nr.:  
MVZ 2017\_01

#### Angaben zum Patienten/zur Patientin und Untersuchungsmaterial:

Name ..... Vorname ..... geboren .....

- Blut (heparinisiertes Vollblut für Chromosomenanalyse und molekularzytogenetische Diagnostik)     Haut  
 Abstrich von der Wangenschleimhaut (nur für molekularzytogenetische Diagnostik)     Blut (EDTA für molekulare Karyotypisierung)  
 DNA (für molekulare Karyotypisierung) aus     sonstiges (bitte angeben)

#### Angeforderte Untersuchung

##### Chromosomenanalyse

- Chromosomenanalyse an Blutlymphozyten (5 ml Heparin-Blut; bei Säuglingen reichen 2 ml; Heparin-Monovette ohne Granulat oder 50 IE Heparin auf 1 ml Blut)  
 Chromosomenanalyse an Hautfibroblasten (Hautbiopsie in steriler physiologischer NaCl-Lösung oder Spezialmedium, unter 0431-500-30535 anfordern)  
 Anlage einer Fibroblastenkultur (Hautbiopsie in steriler physiologischer NaCl-Lösung oder Spezialmedium, unter 0431-500-30635 anfordern)

**Molekularzytogenetische Untersuchung (FISH)** (5 ml Heparin-Blut; bei parallel durchgeführter Chromosomenanalyse wird kein zusätzliches Blut benötigt)

- Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4p-)\*  
 Cri-du-Chat-Syndrom (5p-)  
 Williams-Beuren-Syndrom (7q11.2)  
 Prader-Willi-Syndrom/ Angelman-Syndrom (PWS/ AS, 15q11-q13) nur **NACH** molekulargenetischer Testung (siehe Einsendebogen „Molekulargenetik“)\*  
 Smith-Magenis-Syndrom (17p11.2)\*  
 DiGeorge-Syndrom/ Velocardiofaciales-Syndrom (22q11)  
 Phelan-McDermid-Syndrom (Deletion 22q13)  
 Schnelldiagnostik für die Chromosomen 13, 18 und 21, sowie X-/ Y-Chromosom (zutreffendes Chromosom unterstreichen)  
 sonstige FISH-Diagnostik nach Rücksprache:.....

**Molekulare Karyotypisierung** (vor der Durchführung der Array-CGH als Regelleistung nach EBM-Ziffer 11508 muss ein konstitutioneller Karyotyp vorliegen)

- 180K Agilent

\* nicht akkreditierte Sonde

#### Weitere klinische Angaben (ins. für Anforderung Molekulare Karyotypisierung)

- Entwicklungsverzögerung**, ggf. IQ angeben:  
 Motorisch  
 Sprachlich  
 **Äußere Auffälligkeiten / Gesichtsdysmorphien**

##### Angeborene Fehlbildungen

- Kardiovaskulär  
 Urogenital  
 Skelett / Bewegungsapparat  
 ZNS

- Verhaltensauffälligkeiten**  
 Autistische Verhaltensweisen     Automatismen  
 Hyperaktivität  
 **Neurologische Symptome**  
 cerebrale Anfälle/Epilepsie  
 auffälliges EEG  
 Muskelhypotonie  
 **Auffällige Wachstumsparameter**  
 Kleinwuchs  
 Großwuchs  
 Mikrozephalie  
 Makrozephalie  
 **Sonstiges:**

#### Anforderungen an die Indikationsstellung (gemäß Qualitätssicherungsmaßnahmen nach §135 Abs. 2 SGB V)

Die Untersuchung ist     diagnostisch     prädiktiv

Gibt es molekulargenetische Voruntersuchungen des Patienten in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung?     ja     nein  
wenn ja, welche?

Ist ein Indexfall aus der Familie bereits genetisch untersucht worden?     ja     nein  
wenn ja, Angabe zu genetischen Vorbefunden (ggf. auf der Rückseite):

#### Unterschrift und ggf. Bestätigung des anfordernder Arzt:

Die Einwilligung des o.g. Patienten (bzw. bei Minderjährigen seiner Erziehungsberechtigten) zu den angeforderten Untersuchungen nach GenDG liegt mir vor.

Ort, Datum ..... Name des anfordernden Arztes (bitte DRUCKBUCHSTABEN) .....

**X**

Unterschrift des anfordernden Arztes und Stempel

## Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) weisen ausdrücklich darauf hin, dass das Gendiagnostikgesetz (GenDG) für alle genetischen Analysen gemäß GenDG eine ausführliche Aufklärung durch einen Arzt und eine schriftliche Einwilligung der Patienten voraussetzt. Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um folgende Diagnose / Fragestellung abzuklären:

.....  
Wir möchten Ihnen Ablauf und Ziel dieser Analyse erläutern, und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen erlangen können.

### Eine genetische Analyse hat zum Ziel,

- die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Chromosomenanalyse bzw. molekular-zytogenetischer Analyse,
- die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array-Analyse oder
- die Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse)

auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung / Störung sind.

**Als Untersuchungsmaterial** dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5 ml, bei Kindern oft weniger). Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen **Risiken**. Manchmal kann im Bereich der Einstichstelle eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme für Sie und ggf. für das von Ihnen erwartete Kind aufgeklärt. Ein weiteres, nie völlig auszuschließendes Risiko besteht in der Möglichkeit einer Probenverwechslung. Es werden alle Maßnahmen unternommen, um diese und andere Fehler zu vermeiden.

### Bei einer genetischen Analyse werden

- entweder bei einem konkreten Verdacht gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. mittels molekularzytogenetischer, molekulargenetischer oder Genproduktanalyse)
- oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. mittels Chromosomenanalyse, DNA-Array, Genomsequenzierung) untersucht.

### Bedeutung der Ergebnisse

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z.B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen vorliegen. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung für eine Krankheit lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. In diesem Fall werden wir versuchen, eine **Wahrscheinlichkeit** für das Vorliegen bzw. Auftreten der o.g. Erkrankung oder Veranlagung bei Ihnen bzw. Ihren Angehörigen abzuschätzen. Manchmal werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch (mit-)bedingten Erkrankungsursachen ist nicht möglich. Es ist auch nicht möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen durch genetische Analysen auszuschließen.

Prinzipiell können bei allen Untersuchungstechniken Ergebnisse erhoben werden, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. **Zusatzbefunde**). Insbesondere bei den Übersichtsmethoden wie Array-Analysen und Genomsequenzierungen können Zusatzbefunde auftreten, welche auf (Ihnen möglicherweise noch nicht bewusste) erhöhte Risiken für eventuell schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen hinweisen. Darauf werden Sie in Abhängigkeit von der Fragestellung hingewiesen und können mit Ihrem betreuenden Arzt besprechen, ob bzw. unter welchen Umständen Sie über derartige Zusatzbefunde informiert werden möchten. Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollte der Befund einer genetischen Analyse zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, teilen wir Ihnen dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

### Widerrufsbelehrung

Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.

## Patienteneinwilligung zur Ausführung genetischer Analysen gemäß GenDG

Fachbereich Humangenetik Universitäres MVZ Kiel der Ambulanzzentrum des UKSH gGmbH und Institut für Humangenetik des UKSH

**→ BITTE UNBEDINGT EINE KOPIE DEM UNTERSUCHUNGSaufTRAG BEILEGEN**

**Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung sowie vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen zusätzlich eine genetische Beratung. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) empfehlen darüber hinaus, die u.g. Sachverhalte im Rahmen der Einwilligung zu klären. Bitte lesen Sie diese Einwilligung sorgfältig durch und kreuzen Sie die für Sie zutreffenden Antworten an:**

**Patientendaten (ggf. Aufkleber):**

.....  
Name: \_\_\_\_\_ Vorname: \_\_\_\_\_

.....  
Geburtsdatum \_\_\_\_\_

Ich habe eine allgemeine schriftliche Aufklärung (und ggf. zusätzlich spezielle schriftliche Aufklärungen) zu genetischen Analysen gemäß GenDG erhalten, gelesen und verstanden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden Erkrankung/Störung/Diagnose

....., durch das beauftragte Labor bzw. von diesem beauftragte Kooperationspartner notwendig sind, sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahmen.\* Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.

*Der Gesetzgeber schreibt vor, dass Ihre personenbezogenen Daten und medizinischen Ergebnisse/Befunde nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch danach noch für Sie oder Ihre Angehörigen (z.B. für Ihre Kinder) von großer Bedeutung sein. Mit Ihrer Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahren.*

	ja	nein
Sind Sie damit einverstanden, dass die für Sie oder Ihre Angehörigen relevanten Daten / Unterlagen bis zu 30 Jahre aufbewahrt und erst dann vernichtet werden?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ich bin einverstanden, dass erhobene Daten / Ergebnisse über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ich möchte über bedeutsame Zusatzbefunde informiert werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

*Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden. Bitte entscheiden Sie, ob und wie nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial verwendet werden darf:*

	ja	nein
Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung: (Mehrfachnennungen möglich)		
• zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
• zur Verwendung für zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten für meine o.g. Fragestellung.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
• Ich möchte über klinisch bedeutsame Ergebnisse informiert werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
• zur Verwendung zum Zwecke der Qualitätssicherung, der studentischen Lehre, der Erforschung der o.g. Erkrankung und der Verbesserung der Diagnostik und Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>ODER:</b> Ich wünsche die <u>sofortige Vernichtung</u> des nicht verbrauchten Untersuchungsmaterials nach endgültigem Abschluss der Untersuchung entsprechend GenDG.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen). Mir ist bekannt, dass ich eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit stoppen, die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschl. aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann.\*

Der Befund soll zusätzlich gesendet werden an: .....

Ort, Datum	Unterschrift der Patientin/des Patienten/des (gesetzlichen) Vertreters* oder Bestätigung des einsendenden Arztes, dass deren/dessen schriftliches Einverständnis vorliegt	Bei Vertreter: Name, Anschrift
Ort, Datum	Unterschrift des aufklärenden Arztes/Ärztin	Name des aufklärenden Arztes/Ärztin in Druckschrift

\* Angaben werden vom GenDG explizit gefordert; unterschreibt nur ein Elternteil, wird versichert, dass das andere Elternteil informiert und einverstanden ist..