

Bitte senden an:

Patientendaten (ggf. Aufkleber):

**Universitäres MVZ Kiel**  
**Kinder – und Jugendendokrinologie und -Diabetologie**  
Kinderendokrinologisches Labor  
**Leitung: Prof. Dr. med. P.-M. Holterhus**  
**Postanschrift: Arnold-Heller-Str. 3, Haus V15, 24105 Kiel**  
Tel: +49-431-500-20271; Fax: -20274  
Internet: <https://www.uksh.de/kinderhormonzentrum-kiel/>

Name ..... Vorname .....  
geboren ..... Telefon .....  
Straße .....  
PLZ ..... Ort .....

**Hinweise zur Probeneinsendung:**

Bitte diesen Begleitzettel jeder Probe (2-5ml EDTA-Blut) beifügen. Die Proben können uns an jedem Werktag zugeschickt werden. Bei auffälligen Befunden und einer prädiktiven Diagnostik ist eine genetische Beratung dringend angezeigt. Diese kann durch uns erfolgen. Sollten Sie Fragen zur Diagnostik haben, so stehen wir selbstverständlich telefonisch zur Verfügung. Gerne senden wir Ihnen auch Versandmaterial zu.

Bei ambulanter Abrechnung nach EBM bitte Ü-Schein Muster 10 beilegen

Bitte legen Sie eine Kopie der „Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG“ bei. Bei Privatpatienten muss das Formular zur Weiterleitung von Abrechnungsdaten ausgefüllt beigefügt werden.

**Angaben zu Ihrem Patienten / zu Ihrer Patientin:**

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

**Klinische Symptomatik/ Familienanamnese** (ggf. auf der Rückseite)

Ethnische Herkunft:

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

Die Untersuchung ist  diagnostisch  prädiktiv  pränatal  
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):

**Bestätigung des Arztes** (Nichtzutreffendes bitte streichen):

Die Einwilligung des o.g. Patienten (bzw. bei Minderjährigen seiner Erziehungsberechtigten) zu den angeforderten Untersuchungen liegt mir gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) vor / liegt bei. Die Einwilligung zur Blutentnahme, zur Archivierung sowie ggf. Nutzung verbleibenden Untersuchungsmaterials für Forschungszwecke (anonym) sowie ggf. zur Weitergabe der Daten für Abrechnungszwecke an eine Ärztliche Verrechnungsstelle liegt mir vor.

Name des anfordernden Arztes  
(bitte in DRUCKBUCHSTABEN) : .....

Ort und Datum .....

Stempel und Unterschrift des anfordernden Arztes

Angeforderte Untersuchung

<b>Erkrankung</b>	Gen/Locus
<input type="checkbox"/> <b>Adrenogenitales Syndrom (AGS)</b> 21-Hydroxylasemangel (MIM 613815)	 <i>CYP21A2</i>
<input type="checkbox"/> <b>Adrenogenitales Syndrom (AGS) Panel</b> 20, 22-Desmolase-Mangel (MIM 118485) Steroid acute regulatory Protein Mangel (MIM 600617) 3 $\beta$ -Hydroxysteroiddehydrogenase-Mangel (MIM 613890) 17 $\alpha$ -Hydroxylasemangel / 17,20-Lyase-Mangel (MIM 609300) 11 $\beta$ -Hydroxylasemangel (MIM 610613) Oxidoreduktasemangel (MIM 124015)	 <i>CYP11A1</i> <i>STAR</i> <i>HSD3B2</i> <i>CYP17A1</i> <i>CYP11B1</i> <i>POR</i>
<input type="checkbox"/> <b>Salzverlust-Syndrom</b> Aldosteronsynthase-Mangel (MIM 124080)	 <i>CYP11B2</i>
<input type="checkbox"/> <b>Pseudohypoaldosteronismus Typ1</b> Mineralokortikoidrezeptor-Mangel (MIM 177735)	 <i>NR3C2</i>
<input type="checkbox"/> <b>Nebennierenrinden (NNR) -Insuffizienz</b> X-Chromosomale kongenitale NNR-Hypoplasie (MIM 300473)	 <i>DAX-1 (NR0B1)</i>
<input type="checkbox"/> <b>Aromatase-Mangel</b> 46,XX Aromatase-Mangel (MIM 107910)	 <i>CYP19A1</i>
<input type="checkbox"/> <b>Störung der Geschlechtsentwicklung (XY-DSD-Panel)</b> 46,XY SF-1 Defekt (MIM 184757) 46,XY 17 $\beta$ -Hydroxysteroid-Dehydrogenase 3-Mangel (MIM 605573) 46,XY 5 $\alpha$ -Reduktase-2-Mangel (MIM 607306) 46,XY Androgenresistenz (MIM 313700) X-Chromosomale Hypospadie (MIM 300758)	 <i>NR5A1(SF1)</i> <i>HSD17B3</i> <i>SRD5A2</i> <i>AR</i> <i>MAMLD1</i>

**Sofern Sie nur ein einzelnes Gen aus einem der Panels anfordern möchten, geben Sie hier bitten den Gennamen an:**

## 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 (mindestens 2,5 ml). Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen **Risiken**. Manchmal kann im Bereich der Einstichstelle eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Nervenschädigung auftreten. 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

- bei einem konkreten Verdacht gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. mittels molekulargenetischer oder Genproduktanalyse)

### 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 auftreten, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. **Zufallsbefunde**). Insbesondere bei den Übersichtsmethoden wie Array-Analysen können Zufallsbefunde 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 Zufallsbefunde 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  
Kinderendokrinologisches Labor Kiel**

**→ 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"/>

*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.\*

\* Angaben werden vom GenDG explizit gefordert.

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
------------	---	--------------------------------