

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

Anforderungsschein
 Humangenetik
 WHOLE-EXOME-SEQUENCING



Tages-Nr. intern!

ANGABEN ZUR PATIENTIN/ZUM PATIENTEN:

Versicherung: Gesetzlich (bitte Muster 10 Ü-Schein beifügen!) Privat
 Selbstzahler*in (IGeL; wenn ja bitte Rückseite beachten*)

Entnahmedatum: _____ EDTA-Blut Heparin-Blut Fruchtwasser/Chorionzotten Abstrich Tumormaterial

Sonstiges Material: _____ **Geschlecht:** männlich weiblich divers

Ethnische Herkunft: _____ **Schwanger:** Ja Nein Schwangerschaftswoche: _____

ANGEFORDERTE UNTERSUCHUNG:

Whole-Exome-Sequencing (WES) Analyse Trio Whole-Exome-Sequencing (WES) Analyse (Bitte zusätzliche Angaben der Eltern ausfüllen.)
 Einwilligung nach GenDG siehe Seite 2

Indikation/Verdacht: _____

Die Durchführung einer Whole-Exome-Sequencing (WES)-Analyse ist nur möglich, wenn das Beiblatt für HPO-Terms ausgefüllt ist

Untersuchungsart: diagnostisch prädiktiv vorgeburtlich

ICD-10 Code: _____ **Diagnosesicherung:** Gesicherte Diagnose (G) Verdachtsdiagnose (V)
 (Zusatzkennzeichnung ICD-10) Ausgeschlossene Diagnose (A) (symptomloser) Zustand nach der betreffenden Diagnose (Z)

Genetische Vorbefunde: Patient*in: Ja Nein Angehörige*: Ja Nein (Falls ja, bitte Vorbefunde möglichst in Kopie mitsenden.)

Ist die zu untersuchende Person der Indexpatient:** Ja Nein

Sonstige Angaben/Familienanamnese (optional Stammbaum auf zweiter Seite): _____

Ist die Mitteilung von VUS (Varianten unklarer Signifikanz) gewünscht? Ja Nein

Ist die Mitteilung von Zusatzbefunden erwünscht? Ja Nein

(Keine Auswahl wird als Nein gewertet)

Der Nachweis von genetischen Veränderungen, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, aber angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG Miller et al. Genet Med. 2022 Jul;24(7):1407-1414. doi: 10.1016/j.gim.2022.04.006) eine Behandlungskonsequenz haben können, gilt als Zusatzbefund. Die Berichterstattung beschränkt sich hierbei auf wahrscheinlich pathogene und pathogene Varianten. Es besteht kein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene. Werden keine Zusatzbefunde mitgeteilt, bedeutet dies somit keinen Ausschluss entsprechender Risiken. Heterozygote Anlageträgerschaften werden nicht mitgeteilt. Bei nichteinwilligungsfähigen Personen wird die Genliste um die Gene BRCA1, BRCA2, HFE, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, PMS2 und TTR reduziert, es sei denn es liegen die Voraussetzungen von § 14 Abs. 1 GenDG vor. Der Nachweis von Zusatzbefunden löst i. d. R. eine genetische Beratungspflicht aus und darf nur mit entsprechender Qualifikation beauftragt werden.

Kontaktperson für Rückfragen: _____ **Telefon:** _____
 (Verantwortlicher Arzt nach GenDG)

Angaben zu den Eltern (Bei Trio-WES-Analyse unbedingt erforderlich!)

Angaben der Mutter: _____ **Geburtsdatum:** _____
 Name, Vorname

nicht betroffen betroffen (Symptome: _____)

Die angeforderten Analysen unterliegen dem Gendiagnostikgesetz (GenDG). Nach einer ausführlichen Aufklärung/Beratung stimme ich der Verwendung meiner Probe für die Trio-Exomdiagnostik meines Kindes zu. Die Untersuchung dient einem Abgleich der genetischen Daten von Eltern und Kind und nicht um eine Erkrankung bei mir festzustellen. Dem Befund meines Kindes sind aber unter Umständen Hinweise auf eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für eine Erkrankung bei mir zu entnehmen.

Ich stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, verarbeitet und ausgewertet werden und ggf. in anonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden. Ich erkläre mich weiterhin mit den für mein Kind gemachten Angaben zur Verwendung von Probe und Untersuchungsergebnissen und zu selten möglichen Zusatzbefunden einverstanden. Ich hatte die notwendige Bedenkenzeit. Falls eine genetische Beratung nicht bereits erfolgt ist, verzichte ich auf eine genetische Beratung vor Durchführung der Analyse.

Ort, Datum, Unterschrift der Mutter _____ Unterschrift des Arztes _____

Angaben des Vaters: _____ **Geburtsdatum:** _____
 Name, Vorname

nicht betroffen betroffen (Symptome: _____)

Die angeforderten Analysen unterliegen dem Gendiagnostikgesetz (GenDG). Nach einer ausführlichen Aufklärung/Beratung stimme ich der Verwendung meiner Probe für die Trio-Exomdiagnostik meines Kindes zu. Die Untersuchung dient einem Abgleich der genetischen Daten von Eltern und Kind und nicht um eine Erkrankung bei mir festzustellen. Dem Befund meines Kindes sind aber unter Umständen Hinweise auf eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für eine Erkrankung bei mir zu entnehmen.

Ich stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, verarbeitet und ausgewertet werden und ggf. in anonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden. Ich erkläre mich weiterhin mit den für mein Kind gemachten Angaben zur Verwendung von Probe und Untersuchungsergebnissen und zu selten möglichen Zusatzbefunden einverstanden. Ich hatte die notwendige Bedenkenzeit. Falls eine genetische Beratung nicht bereits erfolgt ist, verzichte ich auf eine genetische Beratung vor Durchführung der Analyse.

Ort, Datum, Unterschrift des Vaters _____ Unterschrift des Arztes _____

EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG zur genetischen Diagnostik (GenDG)

Die angeforderten Analysen unterliegen dem Gendiagnostikgesetz (GenDG). Nach einer ausführlichen Aufklärung/Beratung stimme ich der von mir gewünschten genetischen Untersuchung sowie ggf. der Probenentnahme auf Grundlage des Gendiagnostikgesetzes zu. Ich bin ausführlich darauf hingewiesen worden, dass ich sowohl mit meiner Ärztin/meinem Arzt das Ergebnis und das weitere Vorgehen besprechen als auch eine genetische Beratungsstelle in Anspruch nehmen kann. Ich hatte ausreichend Bedenkzeit bis zur Entscheidung für die genetische Untersuchung. Wenn ich eine von gesetzlichen Vorgaben abweichende Regelung wünsche, kann ich dies jederzeit mitteilen.

Mit der Aufbewahrung der Probe und der Untersuchungsergebnisse innerhalb der gesetzlichen Vorgaben bzw. je nach diagnostischer Notwendigkeit bin ich einverstanden: Ja Nein

Mit der Nutzung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern bin ich einverstanden: Ja Nein

Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung der Probe in pseudonymisierter Form für die Qualitätssicherung oder für wissenschaftliche Zwecke einverstanden: Ja Nein

Ich bin mit der evtl. erforderlichen Weiterleitung der Probe sowie der dazu erforderlichen Daten an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor einverstanden: Ja Nein

Durch die Analyse können in Einzelfällen Ergebnisse erzielt werden, die nicht in direktem Zusammenhang mit der angeforderten Untersuchung stehen. Ich wünsche über diese Zusatzbefunde informiert zu werden, wenn sich daraus eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Angehörigen ergibt: Ja Nein

Ich bin mit der Weiterleitung von Daten für die Abrechnung an eine privatärztliche Verrechnungsstelle einverstanden. (Nur bei Privatpatient*innen) Ja Nein

Jeder Punkt der Einwilligungserklärung kann von mir jederzeit für die Zukunft widerrufen werden. Erläuterung zu * und ** siehe unten

Name, Vorname aufklärende Ärztin/aufklärender Arzt Ort, Datum

Unterschrift aufklärende Ärztin/aufklärender Arzt Unterschrift Patient*in/gesetzliche/r Vertreter*in

***Patient*innenvereinbarung über privatärztliche Abrechnung von medizinischen Leistungen außerhalb der Erstattungspflicht der gesetzlichen Krankenversicherung**

Als Mitglied einer gesetzlichen Krankenkasse möchte ich die auf der Vorderseite beschriebene(n), privatärztliche Leistung(en) durch Labore der amedes-Gruppe in Anspruch nehmen. Mir ist bekannt, dass diese von mir gewünschte(n) ärztliche(n) Leistung(en) in meinem Fall nicht von der gesetzlichen Krankenkasse übernommen wird/werden. Ich werde die Kosten entsprechend der aktuellen Fassung der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) selbst tragen und bin mit der Abrechnung durch eine autorisierte Verrechnungsstelle einverstanden. Mir ist ferner bekannt, dass für meine Krankenkasse keine Verpflichtung besteht, die Kosten ganz oder anteilig zu übernehmen. Ich bin damit einverstanden, dass alle zur Rechnungsstellung notwendigen Daten an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden und die Rechnungsforderungen der beteiligten Arzt*innen an diese ärztliche Verrechnungsstelle zum Einzug abgetreten werden. Die ermittelten Laborergebnisse werden dem der beratenden Ärztin/dem beratenden Arzt zugestellt. Hinzu kommen 2,60 Euro Versandgebühren.

Ort, Datum Unterschrift Patient(in)/gesetzliche(r) Vertreter(in)

***Als Indexpatient wird eine erkrankte und genetisch mit der/dem Versicherten verwandte Person und als Anlagenträger*in eine (noch) symptomfreie Person mit nachgewiesener wahrscheinlich pathogener oder pathogener Variante bezeichnet (Angabe KBV).*

Adresse für Probenzusendung

amedes genetics
MVZ wagnerstibbe für Laboratoriumsmedizin, Hämostaseologie,
Humangenetik und Mikrobiologie Hannover
Georgstraße 50
30159 Hannover

Telefon 0511.301 795 0
Telefax 0511.301 795 119

Genetische Sprechstunden

Sie können sich kostenfrei unter folgender Telefonnummer für einen Sprechstundentermin anmelden:
0800.444 36 38 (Erreichbarkeit: 9-16 Uhr)

Genetische Sprechstunden bieten wir an folgenden Standorten an:
Bad Münde · Berlin · Dortmund · Essen · Frankfurt · Göttingen · Halle (Saale) · Hamburg · Hannover · Oberhausen

HPO-Terms / Phänotypische Auffälligkeiten

ABDOMEN

- Abdominaler Schmerz
- Akute Hepatitis
- Aszites
- Pankreatitis
- Cholelithiasis
- Cholestase
- Cholezystitis
- Chronische Hepatitis
- Diarrhöe
- Erbrechen
- Gastroösophagealer Reflux
- Gelbsucht
- Fettleber
- Leberzysten
- Leberversagen
- Hepatomegalie
- Hepatozelluläres Adenom
- Hepatozelluläres Karzinom
- Leistenhernie
- Intrahepatische biliäre Dysgenese
- Nabelhernie
- Portale Hypertonie
- Splenomegalie
- Übelkeit
- Verstopfung
- Zirrhose

HERZ

- Abnorme Herzmorphologie
- Anomalien der Herzklappen
- AV-Block
- Bluthochdruck
- Bradykardie
- Dilatative Kardiomyopathie
- Herzrhythmusstörungen
- Hypertrophe Kardiomyopathie
- Aortenisthmusstenose
- Koronare Atherosklerose (KHK)
- Linksventrikuläre Hypertrophie
- Myokardinfarkt
- Tachykardie
- Ventrikelseptumdefekt
- Verkalkung der Herzklappen
- Vorhofflimmern
- Vorhofseptumdefekt

ZENTRALES NERVENSYSTEM

- Abnorme ZNS-Myelinisierung
- Agenesie Corpus callosum
- Aggressives Verhalten
- Abnormales aggressives, impulsives oder verletzendes Verhalten
- Anomalien der weißen Substanz des Gehirns
- Areflexie
- Arnold-Chiari-Malformation
- Ataxie
- Aufmerksamkeitsdefizit Hyperaktivitätsstörung
- Autismus
- Autistisches Verhalten
- Chorea
- Demenz
- Dysarthrie
- Dyskinesie
- Dystonie der Gliedmaßen
- EEG-Abnormität
- Entwicklungsrückschritt
- Enzephalopathie
- Geistiger Verfall
- Globale Entwicklungsverzögerung
- Globale Entwicklungsverzögerung, moderate
- Hirnatrophie
- Hydrozephalus
- Hyperaktivität
- Hyperreflexie
- Hypertonie
- Hypotonie (zentral)
- Geistige Behinderung
- Geistige Behinderung, mild
- Geistige Behinderung, moderat
- Kleinhirn-Hypoplasie
- Kognitive Beeinträchtigung
- Koma
- Konzentrationsschwierigkeiten
- Krampfanfälle
- Lethargie
- Leukodystrophie
- Lissencephalie
- Makrozephalie
- Mikrozephalie

- Motorische Verzögerung

- Myoklonische Anfälle
- Neurodegeneration
- Parkinsonismus
- Schlaganfall
- Spastische Paraparese
- Spezifische Lernbehinderung
- Sprache, fehlend
- Sprache, schwach
- Sprache, verzögert
- Störung des Gangbildes
- Ventrikulomegalie
- Verhaltensauffälligkeiten
- Zerebelläre Atrophie
- Tremor
- Neuronale Entwicklungsverzögerung

AUGEN

- Abnormität der Augenbewegung
- Abnormität der sakkadischen Augenbewegung
- Abnormität des Auges
- Ausgeprägte Epikanthusfalten
- Degeneration der Netzhaut
- Grauer Star (Katarakt)
- Grüner Star (Glaukom)
- Horizontale Blicklähmung
- Hornhauttrübung
- Hypertelorismus
- Kirschroter Fleck auf der Makula
- Mikrophthalmos
- Nystagmus
- Ophthalmoplegie
- Optikusatrophie
- Ptosis
- Strabismus
- Sehkraftverlust
- Sehschwäche
- Stäbchen-Zapfen-Dystrophie
- Verminderte Sehschärfe
- Xanthelasma

WACHSTUM/ENTWICKLUNG

- Beginn bei Neugeborenen
- Adipositas
- Adipositas Grad 3
- Frühgeburt
- Gedeihstörung
- Großwuchs
- Hochwuchs
- Intrauterine Wachstumsverzögerung
- Kleinwuchs
- Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme
- Verringertes Körpergewicht
- Wachstumsverzögerung

KLIN. CHEMIE/HÄMATOLOGIE

- Albuminurie
- Aminoazidurie
- Anämie
- Anomalien der Blutgerinnung
- Beeinträchtigte T-Zellen-Funktion
- Erhöhte hepatische Transaminasen
- Erhöhte langkettige Fettsäuren
- Erhöhte Serum-Kreatin-Kinase
- Hyperammonämie
- Hyperglykämie
- Hypertriglyceridämie
- Hypoglykämie
- Hypokaliämie
- Hypokaliämische Alkalose
- Hypophosphatämie
- Hypothyreose
- Immundefizienz
- Laktatazidose
- Metabolische Azidose
- Myoglobinurie
- Neutropenie
- Panzytopenie
- Proteinurie
- Respiratorische Alkalose
- Rezidivierende bakterielle Infektionen
- Rezidivierende Pilzinfektionen
- Rezidivierende virale Infektionen
- Thrombozytopenie

HPO-Terms / Phänotypische Auffälligkeiten

- NIEREN**
- Chronische Nierenerkrankung
 - Fokale segmentale Glomerulosklerose
 - Hämolytisch-urämisches Syndrom
 - Hydronephrose
 - Nebennieren-Hyperplasie
 - Nephrolithiasis
 - Nephrotisches Syndrom
 - Nieren-Agenesie
 - De-Toni-Debré-Fanconi-Syndrom
 - Niereninsuffizienz
 - Nierenzyste
 - Phosphatverlust, renaler
 - Polyzystische Nierendysplasie
 - Tubuläre Azidose der Nieren

- MUSKEL-/GELENKBEWEGUNG**
- Arthralgie
 - Beugekontraktur
 - Dystonie
 - Gowers-Zeichen
 - Hüftdysplasie
 - Hypermobilität der Gelenke
 - Labilität der Gelenke
 - Makroglossie
 - Motorische Stereotypie
 - Multiple Gelenkkontrakturen
 - Muskeldystrophie
 - Muskelschwäche
 - Muskelschwund
 - Muskuläre Hypotonie
 - Myalgie
 - Myopathie
 - Myotonie
 - Polyneuropathie
 - Pseudohypertrophie des Wadenmuskels
 - Rhabdomyolyse
 - Skelettmuskelatrophie
 - Steifigkeit
 - Verzögerte Feinmotorik

- LUNGE/HNO/ZÄHNE**
- Asthma
 - Dysphagie
 - Dyspnoe
 - Gaumenspalte
 - Hoher Gaumen
 - Kariöse Zähne
 - Langes Philtrum
 - Mikrodontie
 - Mittelohrentzündung
 - Obstruktive Schlafapnoe
 - Pulmonale Blutungen
 - Pulmonale Hypoplasie
 - Respiratorische Insuffizienz
 - Rezidivierende Infektionen der oberen Atemwege
 - Schwerhörigkeit
 - Überwucherndes Zahnfleisch
 - Zahnabszess

- SKELETT, HAUT, NÄGEL, HAARE**
- Abnorme Form der Wirbelkörper
 - Abnormität der Haare
 - Abnormität der Haut
 - Abnormität der Hautpigmentierung
 - Abnormität der Skelettmorphologie
 - Abnormität des Skelettsystems
 - Anhidrose
 - Arachnodaktylie
 - Brachydaktylie
 - Brachyzephalie
 - Cafe-au-lait-Fleck
 - Dolichozephalie
 - Dysostose multiplex
 - Hirsutismus
 - Hypoplastische Zehennägel
 - Ichthyose
 - Invertierte Brustwarzen
 - Kamptodaktylie
 - Kraniosynostose
 - Kurzer Hals

- Makrotie
- Mandibuläre Prognathie
- Mikrognathie
- Neurofibromatose
- Osteomalazie
- Palmoplantare Keratodermie
- Pectus carinatum
- Polydaktylie
- Sandalenlücke
- Skelettale Dysplasie
- Skoliose
- Spondylolyse
- Unterentwicklung der Gliedmaßen
- Verdickte Rippen
- Vierfingerfurche
- Weit auseinanderstehende Brustwarzen
- Kurzer 5. Finger

- GESICHTSDYSMORPHIEN**
- Abnorme Gesichtsform
 - Abnormität des Gesichts
 - Abnorme Ohren
 - Abnorme Ohrmuschel-morphologie
 - Anteversion der Nasenlöcher
 - Breite Nasenspitze
 - Eingedrückter Nasenrücken
 - Faziale Dysmorphien
 - Flaches Gesicht
 - Grobschlächtige Gesichtszüge
 - Hängende Mundwinkel
 - Bogenförmige Augenbrauen
 - Hoher Haaransatz
 - Hohe Stirn
 - Kurzes Kinn
 - Kurze Nase
 - Langes Gesicht
 - Abnormer Nasenrücken
 - Retrusion des Mittelgesichts
 - Tiefliegende Augen
 - Tief angesetzte Ohren
 - Tief angesetzte, nach hinten rotierte Ohren

- VERSCHIEDENES**
- Abnormales Essverhalten
 - Abnorme äußere Genitalien
 - Angioödem
 - Azoospermie
 - Diabetes mellitus
 - Colonkarzinom
 - Fieber
 - Hydrops fetalis
 - Hypospadie
 - Kryptorchismus
 - Mammakarzinom
 - Neoplasie der Eierstöcke
 - Ovarialkarzinom
 - Polyhydramnion
 - Rezidivierende Infektionen
 - Schlafstörungen
 - Schlaf-Wach-Rhythmusstörungen
 - Schmerzunempfindlichkeit
 - Periodisches Fieber

- SONSTIGE HPO-Terms/ klinische Auffälligkeiten**
- _____
 - _____
 - _____
 - _____
 - _____
 - _____
 - _____
 - _____
 - _____
 - _____