



**Humangenetik**

Dr. med. Imma Rost  
Dr. med. Hanns-Georg Klein

**Laboratoriumsmedizin**

Dr. med. Hanns-Georg Klein  
Dr. med. Kaimo Hirv (komm.)

**Transfusionsmedizin**

Dr. med. Kaimo Hirv  
Dr. med. H.-G. Klein (komm.)

**Pathologie**

Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak  
PD Dr. med. Marcus Kremer

**Mikrobiologie / Virologie**

Dr. med. Hartmut Campe  
Dr. med. Hanns-Georg Klein

**Morbus Fabry (Fabry-Anderson-Krankheit)**

Name, Vorname (Pat.) \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_ Geschlecht:  m  w

Straße: \_\_\_\_\_

PLZ, Wohnort: \_\_\_\_\_

Telefon: \_\_\_\_\_

**Kostenträger (bitte unbedingt angeben)**

**GKV** (gesetzlich versichert)  
**Humangenetik:** Laborschein 10 mit Diagnose/ICD 10, gewünschte Untersuchung und unterschriebene Einwilligung gem. GenDG erforderlich.  
**Pathologie:** Überweisungsschein Muster 6, keine Einwilligung erforderlich.

ambulant  
 stationär\*, Rechnung an Klinik  stationär\*, Rechnung an Einsender

**PKV\*** (privat versichert)  ambulant  stationär

**Selbstzahler\***  Rechnung an Patient  Rechnung an Einsender<sup>§</sup>

\*Zur vorherigen Abklärung der Kostenübernahme durch den Kostenträger erstellen wir gerne eine Kosteninformation nach GOÄ (ggf. bitte ankreuzen), § in Ausnahmefällen

**Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht**

**Verantwortliche Ärztliche Person (Stempel) - Unterschrift**

Einwilligungserklärung und Feld für Stammbauminformation auf der Rückseite

**Untersuchungsmaterial** (Art, Menge, ggf. Entnahmezeitpunkt)

**Hinweis:** Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

**Weitere Befundempfänger** (falls zutreffend, Angabe gem. GenDG erforderlich)

**Anamnestic Angaben / Vorfunde**

GLA-Enzymaktivitätsbestimmung: \_\_\_\_\_  EKG: \_\_\_\_\_

Gb3-Metabolit-Bestimmung: \_\_\_\_\_  ZNS-Diagnostik: \_\_\_\_\_

Organsystem	Diagnosen/Phänotyp	
ZNS	<input type="checkbox"/> zerebrale Ischämie <input type="checkbox"/> vaskuläre Demenz	<input type="checkbox"/> Sonstiges _____
Nieren	<input type="checkbox"/> Proteinurie <input type="checkbox"/> Niereninsuffizienz / -versagen	<input type="checkbox"/> Sonstiges _____
Augen	<input type="checkbox"/> Katarakt <input type="checkbox"/> Cornea verticillata	<input type="checkbox"/> Sonstiges _____
Herz	<input type="checkbox"/> Kardiomyopathie <input type="checkbox"/> Angina pectoris <input type="checkbox"/> Herzklappeninsuffizienz	<input type="checkbox"/> Sonstiges _____
Lunge	<input type="checkbox"/> obstruktive Atemwegserkrankung	<input type="checkbox"/> Sonstiges _____
Haut	<input type="checkbox"/> Angiokeratome	<input type="checkbox"/> Sonstiges _____
Gastrointestinaltrakt	<input type="checkbox"/> Durchfall <input type="checkbox"/> Bauchschmerzen	<input type="checkbox"/> Sonstiges _____
Sonstiges	<input type="checkbox"/> Wachstumsstörungen <input type="checkbox"/> Fieberschübe <input type="checkbox"/> Wärme/Kälteempfindlichkeit <input type="checkbox"/> Schmerzkrisen (Hände/Füße) <input type="checkbox"/> Azoospermie <input type="checkbox"/> Müdigkeit	<input type="checkbox"/> Sonstiges _____

Molekulare Neuro-Stoffwechselfenetik  
 Pharmakogenetik  
 Abstammungsanalyse  
 Forensik  
 Zytogenetik  
 Pränatal/Postnatal  
 Reproduktionsgenetik  
 PKD/PID  
 Molekulare Onkologie  
 Pathologie  
 Immungenetik  
 Immundefekte  
 Immunbiologie  
 Klinische Chemie  
 Molekulare Mikrobiologie  
 Virologie



**Genetische Beratung**

Dr. med. Imma Rost (Ltg.) Prof. Dr. med. J.-U. Walther  
 Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen Dr. med. Dagmar Wahl

**Molekulargenetik**

Dr. rer. nat. Christoph Marschall  
 Dr. rer. nat. Karin Mayer

**Stoffwechselgenetik**

Dipl.-Biol. Birgit Busse  
 Dr. med. Hanns-Georg Klein

**Symbole**

<b>weiblich</b>	<b>männlich</b>
nicht betroffen	nicht betroffen
betroffen	betroffen
verstorben	verstorben
Überträger	Überträger
Geschlecht nicht festgestellt	Schwangerschaft
Spontanabort	Schwangerschaftsabbruch
Eineiige Zwillinge	Zweieiige Zwillinge
Inexpatient	Infertilität

**Klinische Angaben / Stammbaum** (bitte verwenden Sie die nebenstehenden Symbole)

**Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) - gilt nur für Untersuchungen zur Feststellung genetischer (erblicher) Eigenschaften**

Das GenDG fordert für genetische Untersuchungen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung** sowie vor prädiktiven (bei Gesunden) und vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine **genetische Beratung**. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) empfehlen, nachstehende Sachverhalte im Rahmen der Einwilligung zu klären. Bitte nehmen Sie Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen wollen.

**Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich**

- von meinem behandelnden Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung gemäß GenDG aufgeklärt wurde,
- ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu besprechen,
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (Blut, Gewebe, bei Pränataldiagnostik Chorionzotten bzw. Fruchtwasser) einverstanden bin,
- mit der Durchführung der **genetischen Untersuchung** zur Klärung der in Frage stehenden **Indikation/Diagnose/Verdacht**

\_\_\_\_\_ einverstanden bin,

- mit der Auswertung zusätzlicher Gene der gleichen Indikationsgruppe im Rahmen der Forschung einverstanden bin,
- mit der Aufbewahrung des verbleibenden **Probenmaterials** nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe, mein **Probenmaterial** und ggf. die DNA-Sequenzinformation anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle,
- keine Einwände gegen eine Veröffentlichung der Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Publikationen habe,
- der Aufbewahrung der **Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich vorgeschriebene Dauer von 10 Jahren hinaus zustimme, jedoch keinen Anspruch darauf erhebe,
- der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrags oder Teilen davon - falls erforderlich - an ein medizinisches Kooperationslabor zustimme,
- damit einverstanden bin, dass die Befunde der Untersuchung(en) auch an weitere, nachfolgend benannte Ärzte geschickt werden:

Dr(s). med. \_\_\_\_\_  
 Name PLZ / Ort Straße

**Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass**

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann,
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- ich die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in vollem Umfang übernehme,
- ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (**Recht auf Nichtwissen**),
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden,
- bei **Duo/Trio/Quattro-Analysen** (große Panels, Exome, Genome) die Analyseergebnisse *nicht Betroffener* nur zur Validierung von Varianten des Inexpatienten dienen,
- in seltenen Fällen gesundheitsrelevante **Zusatzbefunde** auftreten können, die mit der ursprünglichen Indikation nicht in Zusammenhang stehen.

**Wichtig: Mitteilung von Zusatzbefunden mit therapeutischer oder prophylaktischer Relevanz, die zufällig oder im Rahmen der Forschung gefunden wurden**

- Ja, ich wünsche die Mitteilung von Zusatzbefunden  Nein, ich wünsche keine Mitteilung von Zusatzbefunden

\_\_\_\_\_ **X** \_\_\_\_\_ **X**  
 Ort, Datum Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person

