



EILT

Krankenkasse (GKV/PKV):

Name, Vorname (Versicherte/r):

Geburtsdatum:                      Geschlecht:    weibl.    männl.

Adresse (Straße, PLZ, Wohnort):

Krankenkassen-Nr.:              Versicherten-Nr.:              Status:

### Kostenträger

- GKV-Patient, ambulant (**Überweisungsschein Muster 10**)
- GKV-Patient, stationär, intern  
(Bürgerhospital Frankfurt/Clementine Kinderhospital)
- GKV-Patient, stationär, extern (DKGNT-Rechnung an Klinik)
- Selbstzahler (GOÄ-Rechnung an Patient nach  
Kostenübernahmeerklärung der Kasse oder des Patienten)
- § 116b SGB V

Diagnose/Verdacht/Anamnese (ICD-10-Code)

Einsender (Arztstempel/Telefon/Fax/Unterschrift)

Angaben zur Probe: Entnahme am \_\_\_\_\_

- EDTA-Blut     Wangenschleimhaut     Speichel
- DNA     sonstiges Material: \_\_\_\_\_

Weitere Befundempfänger (Arztname/Anschrift)

### Angaben zum Patienten

erkrankt:     nein     ja

Familienangehörige erkrankt:     nein     ja    wer: \_\_\_\_\_    Elterliche Blutsverwandtschaft:     nein     ja

Schwangerschaft:                       nein     ja    SSW: \_\_\_\_\_    Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_

### Einwilligungserklärung für die Durchführung einer genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Nach Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung sind Sie damit einverstanden, dass zur Klärung der o.g. klinischen Fragestellung die untenstehenden genetischen Untersuchungen und die dafür notwendige Probenentnahme durchgeführt werden. Mit Ihrer Unterschrift bestätigen Sie (*Nichtzutreffendes bitte streichen/ergänzen*), dass

- Sie von Ihrem Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der unten genannten Untersuchung aufgeklärt wurden.
- Sie die Einwilligung jederzeit widerrufen können, die Untersuchung dann abgebrochen und nur die erbrachte Leistung abgerechnet wird.
- die Ergebnisse schriftlich und elektronisch dokumentiert und ggf. pseudonymisiert wissenschaftlich genutzt/publiziert werden.
- die Ergebnisse *nicht* gemäß GenDG nach 10 Jahren vernichtet werden, z.B. damit sie Angehörigen auch danach zur Verfügung stehen.
- nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial für eine spätere Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, Nachforderungen weiterer Untersuchungen zur Diagnosefindung durch meine Ärztin/meinen Arzt, laboranalytische Qualitätskontrollmaßnahmen oder wissenschaftliche Untersuchungen, die die Identifizierung neuer Ursachen für die Erkrankung zum Ziel haben, aufbewahrt werden kann.
- der Untersuchungsauftrag an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor weitergeleitet werden darf.
- die Untersuchungsergebnisse über den einsendenden Arzt hinaus auch anderen mitbehandelnden Ärzten mitgeteilt werden dürfen (z.B. humangenetische Beratungsstellen, medizinische Kooperationseinrichtungen).
- die Ergebnisse für die Beratung/Untersuchung Ihrer Angehörigen genutzt werden dürfen. (ggf. benennen: \_\_\_\_\_)

Selten können sich z.B. bei genomweiten Analysen (wie Exom-Sequenzierung) Zusatzbefunde ergeben, die nicht im Zusammenhang mit der o.g. Fragestellung stehen, aber nach aktuellem Wissensstand Konsequenzen für Sie (Prophylaxe, Therapie) oder Ihre Familie (z.B. Erkrankungsrisiko für Nachkommen) haben. Wünschen Sie die Mitteilung solcher Zusatzbefunde? (kein Ankreuzen wird als NEIN gewertet)     NEIN     JA

\_\_\_\_\_  
(genetische Untersuchung: Methode, abgedeckte Indikationen)

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift Patientin/Patient bzw. gesetzliche/r Vertreter/in



### Vermuteter Erbgang

- |   |   |   |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> autosomal-rezessiv | <input type="checkbox"/> autosomal-dominant | <input type="checkbox"/> X-chromosomal          |
| <input type="checkbox"/> unklar             | <input type="checkbox"/> sporadisch/simplex | <input type="checkbox"/> mitochondrial/maternal |

Im Sinne der Übersichtlichkeit haben wir hier nur eine Auswahl von Erkrankungen aufgelistet. Sollte die gesuchte Verdachtsdiagnose nicht genannt sein, schreiben Sie diese bitte in die unten vorgesehenen Freifelder oder auf die Frontseite des Formulars.

Für die meisten nachgenannten Indikationen werden NGS-Analysen (Panels) angewendet und die nach den vorliegenden Angaben und/oder allgemeiner Häufigkeit sinnvollsten Gene priorisiert. Allgemein und gerne in Absprache mit Ihnen werden Methode und Auswahl der zu analysierenden Gene individuell festgelegt.

- |  |   |
|--|---|
| <p><input type="checkbox"/> <b>Albinismus</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> okulär</li><li><input type="checkbox"/> okulokutan</li><li><input type="checkbox"/> syndromal</li></ul> <p><input type="checkbox"/> <b>Blepharophimose (BPES)</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Duane-Syndrom</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Glaukom</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Glaukom, congenital</li><li><input type="checkbox"/> Glaukom, juvenil</li><li><input type="checkbox"/> Glaukom, andere:</li></ul> <p><input type="checkbox"/> <b>Hornhauterkrankungen</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Fuchs-Dystrophie</li><li><input type="checkbox"/> Morbus Fabry</li><li><input type="checkbox"/> Andere: _____</li></ul> <p><input type="checkbox"/> <b>Kearns-Sayre-Syndrom</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Kongenitale Fibrose der extraokulären Muskeln</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Linsenerkrankungen</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Angeborene nukleäre Katarakt</li><li><input type="checkbox"/> Katarakt: Galaktokinase-Mangel</li><li><input type="checkbox"/> Katarakt: Klassische Galaktosämie</li><li><input type="checkbox"/> Katarakt, syndromal: _____</li><li><input type="checkbox"/> Linsenluxation</li></ul> <p><input type="checkbox"/> <b>Myopie</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Neuronale Zeroidlipofuszinosen</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Netzhautablösung</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Familiäre exsudative Vitreoretinopathie, FEVR</li><li><input type="checkbox"/> Retinoschisis, juvenile, X-chromosomal</li><li><input type="checkbox"/> Stickler-Syndrom</li></ul> <p><input type="checkbox"/> <b>Nystagmus, idiopathisch</b></p> | <p><input type="checkbox"/> <b>Okuläre Fehlbildungen</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Anophthalmie, Mikrophthalmie, Kolobom</li><li><input type="checkbox"/> Norrie-Syndrom</li></ul> <p><input type="checkbox"/> <b>Ophthalmoplegie</b>, progressive externe</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Ptoxis</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Retinale Dystrophien</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Refinitis pigmentosa (RP)/Stäbchen-Zapfen-Dystrophie</li><li><input type="checkbox"/> Congenitale stationäre Nachtblindheit, CSNB</li><li><input type="checkbox"/> Zapfen-/Zapfen-Stäbchen-/Makuladystrophie</li><li><input type="checkbox"/> Schwere frühkindliche Netzhautdystrophie (EOSRD)</li><li><input type="checkbox"/> Lebersche congenitale Amaurose (LCA)</li><li><input type="checkbox"/> Morbus Stargardt</li><li><input type="checkbox"/> Achromatopsie, ACHM</li><li><input type="checkbox"/> Morbus Best</li><li><input type="checkbox"/> Bardet-Biedl-Syndrom, BBS</li><li><input type="checkbox"/> Joubert-Syndrom, JBTS</li><li><input type="checkbox"/> Usher-Syndrom<ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Typ 1</li><li><input type="checkbox"/> Typ 2</li><li><input type="checkbox"/> Typ 3</li></ul></li><li><input type="checkbox"/> Senior Loken-Syndrom</li><li><input type="checkbox"/> Andere: _____</li></ul> <p><input type="checkbox"/> <b>Sehnerv</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Optikusatrophie</li><li><input type="checkbox"/> Leber hereditäre Optikusatrophie, LHON</li><li><input type="checkbox"/> Optikusatrophie, syndromal:</li></ul> <p><input type="checkbox"/> <b>Septo-optische Dysplasie</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Vorderabschnittsdysgenesien</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Aniridie</li><li><input type="checkbox"/> Neurofibromatose</li><li><input type="checkbox"/> Axenfeld-Rieger Anomalie</li><li><input type="checkbox"/> Vorderabschnittsmesenchymdysgenese</li><li><input type="checkbox"/> Iridogoniodysgenese</li><li><input type="checkbox"/> Peters/Peters Plus-Syndrom</li></ul> <p><input type="checkbox"/> <b>Andere:</b> _____</p> |
|--|---|