



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 |

Manifestationsalter:

Progredienz

- | | |
|----------------------------------|----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> schnell | <input type="checkbox"/> langsam |
| <input type="checkbox"/> nein | |

Art der Hörstörung

- | | | | |
|---|--|--|----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> sensorineural | <input type="checkbox"/> Schallleitungsbereich | <input type="checkbox"/> gemischt | <input type="checkbox"/> zentral |
| <input type="checkbox"/> Hochtonbereich | <input type="checkbox"/> Tieftonbereich | <input type="checkbox"/> alle Frequenzen | |

Im Sinne der Übersichtlichkeit haben wir hier nur eine Auswahl von Erkrankungen, die meist mit Hörstörungen einhergehen, aufgelistet. Sollte die gesuchte Verdachtsdiagnose nicht genannt sein, schreiben Sie diese bitte in die vorgesehenen Freifelder oder auf die Vorderseite 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.

Nicht-syndromal

DFNB1 (GJB2-/Connexin-26)

Auditorische Neuropathie

Hörstörungen mit Augenbeteiligung

- Usher-Syndrom, Typ 1/2/3
- Unspezif. sensorineurale Hörstörung mit Netzhautdyskopie
- PHARC-Syndrom (Polyneuropathie-Hörverlust-Ataxie-RP-Cataract)
- Hörstörung mit Zapfen-Stäbchen-Dystrophie
- Alström-Syndrom
- Refsum-Syndrom
- Heimler-Syndrom
- Wolfram-Syndrom
- Stickler-Syndrom
- Korneadystrophie-Schallempfindungsschwerhörigkeit (Harboyan-S.)
- Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 6
- Aniridie mit Hörstörung
- Norrie-Syndrom (Okulo-akustiko-cerebrale Dysplasie)
- OFCD-Syndrom (Okulo-fazio-kardio-dentales Syndrom)
- Optikus-Atrophie-Plus (OPA1-assoziert)

Hörstörungen mit Hautbeteiligung

- Waardenburg-Syndrom
- KID-Syndrom (Keratitits-Ichthyosis-Taubheit)
- CHIME-Syndrom (Kolobom, Herzfehler, Ichthyosis, mentale Retardierung, Hörstörung)
- Woodhouse-Sakati-Syndrom (Alopezie, Hypogonadismus, Diabetes mellitus, mentale Retardierung, abnormes EKG und sensorineurale Hörstörung)

Hörstörungen mit Herzbeteiligung

- Jervell und Lange-Nielsen-Syndrom
- SANDD-Syndrom
- Kabuki-Syndrom
- Noonan-Syndrom

Hörstörungen mit neurologischer/neuromuskulärer Beteiligung

- Baraitser-Winter-Syndrom
- Brown-Vialetto-Van Laere-Syndrom, BVVS (pontobulbäre Paralyse und sensorineurale Hörstörung)
- Cockayne-Syndrom
- Taubheit-Dystonie-Syndrom
- Chudley-McCullough-Syndrom
- SeSAME-Syndrom (Seizures, sensorineural deafness, ataxia, mental retardation, electrolyte imbalance)
- Neurofibromatose Typ 2
- Mohr-Tranebjaerg-Syndrom (Deafness-Dystonia-Optic Neuropathy Syndrom/DDON-Syndrom)
- Autosomal-dominante Hörstörung mit Amyotrophie und sensomotorischer Neuropathie

Hörstörungen mit Nierenbeteiligung

- Alport-Syndrom
- Branchio-oto-renales Syndrom (BOR)
- Nephrotisches Syndrom mit Hörstörung
- MYH9-assozierte Erkrankungen (May-Heggelin-Anomalie, Epstein-/Fechtnr-/Sebastian-Syndrom)
- Distale renale tubuläre Azidose (DRTA) mit progressiver sensorineuraler Hörstörung
- Bartter-Syndrom

- Hörstörung, andere syndromale: _____

Hörstörungen mit endokrinologischer Beteiligung

- Pendred-Syndrom
- Perrault-Syndrom
- DIDMOAD-Syndrom (Diabetes insipidus, Diabetes mellitus, Optikusatrophie, Hörstörung), Wolfram-Syndrom
- Diabetes mellitus, Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie und sensorineurale Hörstörung/Rogers-Syndrom
- Johanson-Blizzard-Syndrom
- Schilddrüsenhormon-Resistenz und sensorineurale Hörstörung
- HDR-Syndrom (Hypoparathyroidismus, Taubheit, renale Erkrankung)
- Hypothalamo-hypophysärer Kleinwuchs mit Innenohrschwerhörigkeit

Fehlbildungs- und Dysmorphiesyndrome mit Hörstörung

- Treacher-Collins-Syndrom
- Nager akrofaziales Dysostosis-Syndrom
- Postaxiale akrofaziale Dysostosis, dysmorphe Ohren, Leitungsschwerhörigkeit (Miller-S., Genée-Wiedemann-S.)
- Lacrimo-Auriculo-Dento-Digitales Syndrom (LADD)
- Aurikulo-kondyläres Syndrom
- Towns-Brocks-Syndrom
- CHARGE-Syndrom
- Cohen-Syndrom
- Donnai-Barrow-Syndrom (Fazio-okulo-akustiko-renales S.)
- Otopalatodigitales Syndrom Typ 1 (OPD1)
- Otopalatodigitales Syndrom Typ 2 (OPD2)
- OSMED (Oto-spondylo-megaepiphysäre Dysplasie)