

Patientendaten

Nachname, Vorname

Geburtsdatum:

Geschlecht:

Einsender / Arztstempel
(Klinik / Station / Praxis)

Institut für Humangenetik
 MVZ des Universitätsklinikums Freiburg
 (Bereich Humangenetik)
 Ärztliche Direktorin / Ärztliche Leitung:
 Prof. Dr. med. Dr. Judith Fischer
Probeneinsendung:
 Institut für Humangenetik
 Breisacher Str. 33, 79106 Freiburg
 Telefon: +49 (0)761 270-70570

Anforderung einer Genomsequenzierung (WGS) und Einwilligung nach dem GenDG

für eine Analyse im Rahmen des Modellvorhabens (MV) wird die separate Teilnahmeerklärung benötigt

Bitte beachten Sie, dass ungekennzeichnetes Probenmaterial nicht bearbeitet werden kann.

Abrechnungsinformation

Modellvorhaben
 GKV
 Privatversichert
 MV-FBREK
 Sonstiges

Art des Probenmaterials

EDTA-Blutprobe
 Entnahmedatum:
 DNA
 Menge ggf. Konz.: Klicken oder tippen Sie hier, um Text einzugeben.

Bitte beachten Sie unsere Vorgaben zu den Untersuchungsmaterialien aus unserem Präanalytik-Handbuch. Für unsere Analysen benötigen wir 5 µg genomische DNA. Die Konzentration sollte nicht weniger 50 ng/µl betragen.

Analyse

Genom (siehe [Seite 5-6](#))
 Trio-Genom (siehe [Seite 5-10](#))
 Asservieren

Angaben zum Patienten

Indikation:

Anamnese:

Familienanamnese:

Auftrag/Kommentar: Auftrag/Kommentar:

Liegt eine Konsanguinität in der Familie vor? ja nein nicht bekannt

Wurden bei dem Patienten bzw. in der Familie bereits molekulargenetische Analysen durchgeführt? ja nein

Wenn ja wo, bei wem und mit welchem Ergebnis?

Gibt es weitere Familienangehörige, die an derselben oder einer ähnlichen Erkrankung leiden bzw. litten wie Ihr Patient?

nein

ja Verwandtschaftsverhältnis zum Patienten:

Vater Mutter Tochter Sohn

andere(r) Familienangehörige(r)

Erbgang:

Ethnische Herkunft:

Patientendaten

Nachname, Vorname

Geburtsdatum:

Geschlecht:

**Einsender / Arztstempel
(Klinik / Station / Praxis)**

Einwilligung nach dem Gendiagnostikgesetz

Allgemeine Informationen zu genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) wurden mir verständlich erläutert. Über die in Frage stehende Erkrankung/Störung/Diagnose

deren genetische Grundlagen, die Möglichkeiten der Vorbeugung und Behandlung sowie über Zweck, Art, Umfang, Aussagemöglichkeiten, insbesondere über deren Bedeutung und Tragweite und Grenzen der geplanten genetischen Untersuchungen einschließlich der mit der Blut-/Gewebeentnahme verbundenen Risiken bin ich hinreichend aufgeklärt worden.

Bitte entscheiden Sie im Folgenden ob Sie dem jeweiligen Punkt zustimmen. Keine Auswahl wird als NEIN gewertet.

Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials nach Abschluss der Diagnostik zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, der Qualitätskontrollen und ggf. für zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten für die oben genannte Fragestellung einverstanden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass die Ergebnisse der Untersuchung nach 10 Jahren vernichtet werden. Häufig sind diese Daten aber auch später für Sie oder Ihre Angehörigen wichtig. Ich bin mit der Aufbewahrung meiner Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren (maximal 30 Jahre) einverstanden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial sowie die erhobenen Daten in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet und Ergebnisse in Fachzeitschriften in anonymisierter Form veröffentlicht werden. Dazu überlasse ich das Material / die Daten dem Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Freiburg.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
In seltenen Fällen werden Zusatzbefunde erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o. g. Fragestellung stehen und nach aktuellem Wissensstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) eine gesundheitliche Bedeutung für mich oder meine Familie haben. Über diese Befunde möchte ich informiert werden. Die Analyse beschränkt sich auf die im Rahmen des Auftrags generierten Daten. Wir möchten darauf hinweisen, dass aufgrund technischer Limitationen kein Anspruch auf Vollständigkeit besteht. Eine gezielte Nachsequenzierung nicht abgedeckter Bereiche sowie Deletions- bzw. Duplikationsanalysen erfolgen nicht. Ich bin mir im Klaren darüber, dass Risiken und andere genetische Erkrankungen nicht ausgeschlossen sind, wenn keine Zusatzbefunde erhoben werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Meine Ergebnisse der genetischen Untersuchung/en dürfen für die Beratung bzw. Untersuchung meiner Angehörigen genutzt werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein ← <input type="checkbox"/> ja, nur für

Name, Vorname	

Sie erteilen Ihre Einwilligung zur genetischen Untersuchung gegenüber der sog. „verantwortlichen ärztlichen Person“ in einer bestimmten Praxis, einem Krankenhaus oder im Universitätsklinikum Freiburg. Insoweit muss das Ergebnis der Untersuchung vom Institut für Humangenetik auch nur an diese verantwortliche ärztliche Person übermittelt werden, wenn nicht eine Ärztin oder ein Arzt des Instituts für Humangenetik Ihre weitere Beratung übernimmt. Das Universitätsklinikum Freiburg ist, genau wie andere Krankenhäuser oder auch Arztpraxen Arbeitgeber für viele Ärztinnen und Ärzte, die teilweise häufig ihren konkreten Einsatzort und sogar die Klinik wechseln. Damit es bei Ihrer weiteren Betreuung und Beratung nicht zu unnötigen oder für Sie nachteiligen Verzögerungen kommt, bitten wir Sie um Ihre Einwilligung, das Ergebnis Ihrer humangenetischen Untersuchung nicht nur an die eine sog. verantwortliche ärztliche Person übermitteln zu dürfen, sondern – nur bei konkretem Bedarf - auch an weitere ärztliche Personen, die Ärztliche Direktorin/Ärztlicher Direktor oder Oberärztin/Oberarzt im Universitätsklinikum Freiburg, im Sie behandelnden Krankenhaus oder in der Sie behandelnden Praxis. Mit Ihrer Unterschrift erteilen Sie diese Einwilligung.

Mit meiner Unterschrift gebe ich meine freiwillige Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden Erkrankung/Störung notwendig sind, sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/Gewebe-entnahmen.

Den vorausgehenden Text habe ich gelesen und verstanden. Mir wurde ausreichend Gelegenheit gegeben, meine Fragen zu besprechen. Mir wurde eine angemessene Bedenkzeit vor der Einwilligung in die oben genannte Untersuchung eingeräumt.

Ich nehme zur Kenntnis, dass ich meine freiwillige 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.

Mir ist bekannt, dass ich die eingeleitete Untersuchung jederzeit widerrufen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Untersuchungsproben sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann. Ihr Widerruf gilt allerdings erst ab dem Zeitpunkt, zu dem Sie diesen aussprechen. Er hat keine Rückwirkung. Die Verarbeitung Ihrer Daten bis zu diesem Zeitpunkt bleibt rechtmäßig. Ihren Widerruf richten Sie bitte schriftlich an folgende Adresse:

Universitätsklinikum Freiburg
 Institut für Humangenetik
 MVZ des Universitätsklinikums Freiburg (Bereich Humangenetik)
 Ärztliche Direktorin / Ärztliche Leitung:
 Prof. Dr. med. Dr. Judith Fischer
 Molekulargenetische Diagnostik Breisacher Straße 33, 79106 Freiburg

 Ort, Datum

 Ort, Datum

 Unterschrift Patient*in /
 gesetzliche Vertreter*in

 verantwortliche
 ärztliche Person
 (Name in Druck-
 buchstaben)

Stempel und Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

Hinweis zu Ihren Datenschutzrechten gemäß Art. 15 – 21 DSGVO:

Sie können unter der o. g. Adresse Auskunft über die zu Ihrer Person gespeicherten Daten verlangen. Darüber hinaus können Sie unter bestimmten Voraussetzungen die Berichtigung oder die Löschung Ihrer Daten verlangen. Ihnen kann weiterhin ein Recht auf Einschränkungen der Verarbeitung Ihrer Daten sowie ein Recht auf Herausgabe der von Ihnen bereitgestellten Daten in einem strukturierten, gängigen und maschinenlesbaren Format zustehen.

Sie haben die Möglichkeit, sich mit einer Beschwerde an den Datenschutzbeauftragten des Klinikums oder an eine Datenschutzaufsichtsbehörde zu wenden. Die für unser Unternehmen zuständige Datenschutzaufsichtsbehörde ist der Landesdatenschutzbeauftragte in Baden-Württemberg.

Universitätsklinikum Freiburg
 Datenschutzbeauftragter
 Breisacher Straße 153
 79110 Freiburg

Telefon: 0761 270-20670
 E-Mail: datenschutz@uniklinik-freiburg.de

Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die In-
 formationsfreiheit Baden-Württemberg
 Postfach 10 29 32
 70025 Stuttgart

Telefon: 0711 615541-0
 E-Mail: poststelle@fdi.bwl.de

Patientenaufklärung vor genetischen Analysen gemäß § 9 Gendiagnostikgesetz (GenDG)

- zum Verbleib beim Patienten –

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 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.

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Ihre Ärztin / Ihr Arzt hat Ihnen (oder einer Person für die Sie sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen. Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analysen haben, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen haben können.

Ziel der genetischen Analyse ist es, Ihre Erbsubstanz auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die Ursache der aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung / Störung sein können.

Dazu werden folgende Methoden angewandt:

- Analyse der Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Mikroskopie bzw. molekularen Methoden,
- Analyse der Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array-Analyse oder
- Analyse der Produkte der Erbsubstanz (mRNA oder Proteine)

Als **Untersuchungsmaterial** dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5-10 ml, bei Kindern oft weniger). Mit der Blutentnahme ist im Normalfall kein gesundheitliches Risiko verbunden. Im Bereich der Einstichstelle kann eine Blutansammlung (Hämatom) oder in extrem seltenen Fällen eine Nervenschädigung auftreten. Falls bei Ihnen eine Gewebeentnahme geplant ist (Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie, Hautbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die damit verbundenen Risiken aufgeklärt. Ein weiteres, nie völlig auszuschließendes Risiko besteht in der Möglichkeit einer Probenverwechslung. Es werden alle Maßnahmen unternommen, um diese und andere Fehler zu vermeiden.

Der Umfang der genetischen Analyse richtet sich nach der Fragestellung:

- bei einem konkreten Verdacht (z.B. aus Voruntersuchungen) werden gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. Gene oder Chromosomen) untersucht,
- oder es werden viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. Chromosomenanalyse, Array-CGH, Genomsequenzierung) untersucht.

Bedeutung der Ergebnisse:

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z.B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen (unentdeckt) vorliegen. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. In diesem Fall werden wir versuchen, eine **Wahrscheinlichkeit** für das Auftreten der o.g. Erkrankung bei Ihnen bzw. Ihren Angehörigen abzuschätzen. Manchmal werden genetische Eigenschaften (Genvarianten) nachgewiesen, deren Bedeutung noch nicht bekannt 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, durch genetische Analysen jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) auszuschließen.

Im Rahmen einer genetischen Untersuchung können Ergebnisse anfallen, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung in direktem Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie oder Ihre Angehörigen sein können (sog. Zufallsbefunde). Insbesondere bei Übersichtsmethoden wie Chromosomenanalyse, Array-CGH und Exom-/Genomsequenzierung können Zufallsbefunde auftreten, die erhöhte Risiken für z.T. schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen anzeigen können. Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob bzw. unter welchen Umständen Sie über derartige Zusatzbefunde informiert werden möchten. Bei manchen Fragestellungen kann es jedoch zu unvermeidlichen Zusatzbefunden kommen. Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation u.U. davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollte der Befund einer genetischen Analyse zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, teilen wir dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist. Eine Übersicht aller indikationsspezifischen Restrisiken kann Ihnen auf Wunsch zur Verfügung gestellt werden.

Anforderung einer (Trio-) Genomsequenzierung und Einwilligung nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG)

<input type="checkbox"/> Genomsequenzierung Index			
<input type="checkbox"/> Trio-Genomsequenzierung (bitte für jeden Elternteil separat eine Einwilligung (Seite 8-11) beilegen)			
Name der Mutter:		Geburtsdatum:	erkrankt: <input type="checkbox"/>
Name des Vaters:		Geburtsdatum:	erkrankt: <input type="checkbox"/>

Klinische Informationen: Bitte geben Sie hier detaillierte klinische Informationen zu Ihrer/Ihrem Patient*in an. Diese Angaben können die Exomanalyse und die Interpretation von nachgewiesenen Sequenzvarianten erleichtern. Hierzu können Sie uns auch ärztliche Befunde sowie ggf. Fotos der/des Patient*in zusenden. Dies erhöht die Wahrscheinlichkeit, die ursächliche Variante bei der/dem Patient*in zu identifizieren.

KLINISCHE INFORMATIONEN FÜR DIE AUSWERTUNG VON GENOMANALYSEN

Vorgeburtliche Anamnese

- Normal
- Frühgeburt
- Intrauterine Wachstumsretardierung
- Poly-/Oligohydramnion
- verringerte fötale Bewegungen
- Ultraschallauffälligkeiten
Klicken Sie hier, um Text einzugeben
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben

Entwicklungsstörungen

- keine geistige Behinderung
- keine Entwicklungsstörung
- nicht untersucht / unbekannt
- Intelligenzminderung (IQ: **XX**)
(mild moderat schwer)
- globale Entwicklungsverzögerung
- motorische Entwicklungsverzögerung
- Sprachentwicklungsverzögerung
- Autismus-Spektrum-Störung
- ADHS
- Entwicklungsrückschritte
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.

Kraniofaziale Auffälligkeiten

- keine kraniofaziale Auffälligkeiten
- nicht untersucht / unbekannt
- Makrozephalie
- Mikrozephalie
- Kraniosynostose
- breite Stirn
- Hypertelorismus
- Hypotelorismus
- Nasenauffälligkeiten
Klicken Sie hier, um Text einzugeben.
- Ohrenfehlbildung
Klicken Sie hier, um Text einzugeben.
- Mikrognathie
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- Oligodontie
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.

Gehirnauffälligkeiten

- nicht untersucht / unbekannt
- Lissenzephalie
- Schizenzephalie
- Porenzephalie
- Pachygyrie
- Polymikrogyrie
- bandförmige Heterotopien
- Auffälligkeiten des Corpus callosum
- Hydrozephalus
- Holoprosenzephalie
- Auffälligkeiten der Basalganglien
- Auffälligkeiten des Kleinhirns
- Leukenzephalopathie
- Hirnatrophie
- Ventrikulomegalie
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.
- normales Gehirn-MRT

Atemwegsbeschwerden und Respiratorische Symptome

- keine respiratorischen Auffälligkeiten
- nicht untersucht / unbekannt
- Respiratorische Insuffizienz
- Atemversagen
- Atemstillstand /Apnoe
- wiederkehrende Infektionen
- Bronchiektasie
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.

Neurologische/Psychiatrische Symptome

- keine neurologischen Symptome
- nicht untersucht / unbekannt
- Anfälle (generalisiert / fokal)
- Enzephalopathie
- verminderte Nervenleitfähigkeit
- Neuropathie
(motorisch / sensorisch)
- Ataxie

Neurologische/Psychiatrische Symptome (Fortsetzung)

- Tremor
- Dystonie
- Chorea
- Spastik
- Gangstörung
- Nystagmus
- affektive Störung
(Angstzustände, Depression,
 Psychose)
- Migräne
- Kopfschmerzen
- Schlafstörungen
- unerklärliche Schmerzen
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.

Augendefekte

- keine Augendefekte
- nicht untersucht / unbekannt
- visuelle Beeinträchtigung
(bilateral)
Klicken Sie hier, um Text einzugeben.
- Anophthalmie / Mikrophthalmie
(bilateral)
- Strabismus (bilateral)
- angeborene bilaterale Katarakt
- Sonstiges: Klicken Sie hier, um Text einzugeben.

Gehördefekte und Störung des Gleichgewichtsinns

- keine Gehördefekte
- keine Störung des Gleichgewichtsinns
- nicht untersucht / unbekannt
- sensorineurale Schwerhörigkeit
(bilateral)
- Schalleitungsschwerhörigkeit

Gehördefekte und Störung des Gleichgewichtsinns (Fortsetzung)

- Störung des Vestibularapparats
 - Schwindel Benommenheit
 - Gleichgewichtsstörung
 - räumliche Desorientierung
- Sonstiges: [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)

Metabolische/endokrine Auffälligkeiten

- keine metabolischen Auffälligkeiten
- keine endokrinen Auffälligkeiten
- nicht untersucht / unbekannt
- Wachstumsstörung/Gedeihstörung
- Adipositas
- Verdacht auf eine Mitochondriopathie
- Laktatazidose
- Proteinurie
- Hyperglykämie
- Hypoglykämie
- Ketose
- Hyperkalzämie
- Hypokalzämie
- Diabetes mellitus
- Diabetes insipidus
- Hypothyroidismus
- Hypoparathyroidismus
- exokrine Pankreasinsuffizienz
- Sonstiges: [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)

Muskel-Skelett-Erkrankungen

- keine muskulären Auffälligkeiten
- keine skelettalen Auffälligkeiten
- nicht untersucht / unbekannt
- Muskelhypotonie
- Muskelhypertonie
- Muskelparese
- erhöhte Kreatinkinase (CK)
- Ptose
- Arthrogrypose (angeboren)
- Kleinwuchs (Skelettdysplasie)
- Großwuchs
- Gelenk Hypermobilität
- Hand- / Fuß-Polydaktylie
- Kamptodaktylie der Finger
- Klumpfuß (angeboren)
- Skoliose
- Pectus excavatum (Trichterbrust)
- Pectus carinatum (Kielbrust)
- Hemihypertrophie
- veränderte Knochendichte
 - erhöht verringert
- Exostose(n)
- verzögerte Knochenreife
- Sonstiges: [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)

Anthropometrie

- Körpergewicht: **XX** Perzentile
- Körperlänge: **XX** Perzentile
- Kopfumfang: **XX** Perzentile

Gibt es Hinweise auf eine Neumutation / Mosaik?

- Neumutation
- Mosaik

Bitte geben Sie hier die 5 Hauptsymptome als HPO-Terme (<https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000118>) an:

[Bitte hier HPO Terme eintragen](#)

Auffälligkeiten der Leber

- keine Leberauffälligkeiten
- nicht untersucht / unbekannt
- Leberdysfunktion
- akutes Leberversagen
- hepatische Zysten
- Cholestase
- Hypercholesterinämie
- Hepatomegalie
- Sonstiges: [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)

Kardiovaskuläre Auffälligkeiten

- keine kardiovaskulären Auffälligkeiten
- nicht untersucht / unbekannt
- Atriumseptumdefekt
- Ventrikelseptumdefekt
- Auffälligkeiten der Herzkammern
- Fallot-Tetralogie
- Kardiomyopathie
- Arrhythmie
- Aortenaneurysma
- Auffälligkeiten des Gefäßsystems
 - [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)
- pulmonalarterielle Hypertonie
- Sonstiges: [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)

Auffälligkeiten der Niere und des Urogenitaltrakts

- keine Nierenauffälligkeiten
- keine urogenitalen Auffälligkeiten
- nicht untersucht / unbekannt
- renale Zysten
- renale Agenesie
- Hufeisenniere
- Hyperkalzurie
- Hämaturie
- Proteinurie
- Hypospadie
- Kryptorchismus
- indifferentes Genitale
- Sonstiges: [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)

Immunologische und hämatologische Auffälligkeiten

- keine immunologischen Auffälligkeiten
- keine hämatologischen Auffälligkeiten
- nicht untersucht / unbekannt
- Autoinflammatorische Erkrankung
- Autoimmun-Erkrankung
- Immundefizienz
 - [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)
- rezidivierende Infekte
- Anämie (Erythrozyten)

Immunologische und hämatologische Auffälligkeiten (Fortsetzung)

- Neutropenie
- Thrombozytopenie
- Gerinnungsstörung
- Megaloblastische Anämie
- Knochenmarksinsuffizienz
- Hämochromatose
- Sonstiges: [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)

Andere Auffälligkeiten

- Organomegalie:
 - [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)
- Neoplasien / Krebs
- Pankreatitis
- episodische Fieberschübe
- Hyperthermie
- Hypothermie
- Obstipation
- Diarrhoe
- episodisches Erbrechen
- Sonstiges: [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)

Auffälligkeiten der Haut, Haare und Nägel

- keine Auffälligkeiten der Haut, Nägel und Haare
- nicht untersucht / unbekannt
- Auffälligkeiten des Bindegewebes
 - [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)
- multiple Café-au-lait-Flecken
- Naevus flammeus
- Albinismus
- progeroides Erscheinungsbild
- Hautläsionen
- Blasenbildung
- Ekzeme
- Ödeme
- Ichthyose
- Hyperkeratose
- dysplastische Nägel
- Anhidrose
- Hyperhidrose
- Alopezie
- Hypertrichose
 - [Wo? Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)
- Sonstiges: [Klicken Sie hier, um Text einzugeben.](#)

Stammbaum

Einwilligung nach dem Gendiagnostikgesetz – Mutter

Allgemeine Informationen zu genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) wurden mir verständlich erläutert. Über die in Frage stehende Erkrankung/Störung/Diagnose

deren genetische Grundlagen, die Möglichkeiten der Vorbeugung und Behandlung sowie über Zweck, Art, Umfang, Aussagemöglichkeiten, insbesondere über deren Bedeutung und Tragweite und Grenzen der geplanten genetischen Untersuchungen einschließlich der mit der Blut-/Gewebeentnahme verbundenen Risiken bin ich hinreichend aufgeklärt worden.

Bitte entscheiden Sie im Folgenden ob Sie dem jeweiligen Punkt zustimmen. Keine Auswahl wird als NEIN gewertet.

Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials nach Abschluss der Diagnostik zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, der Qualitätskontrollen und ggf. für zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten für die oben genannte Fragestellung einverstanden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass die Ergebnisse der Untersuchung nach 10 Jahren vernichtet werden. Häufig sind diese Daten aber auch später für Sie oder Ihre Angehörigen wichtig. Ich bin mit der Aufbewahrung meiner Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren (maximal 30 Jahre) einverstanden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial sowie die erhobenen Daten in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet und Ergebnisse in Fachzeitschriften in anonymisierter Form veröffentlicht werden. Dazu überlasse ich das Material / die Daten dem Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Freiburg.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
In seltenen Fällen werden Zusatzbefunde erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o. g. Fragestellung stehen und nach aktuellem Wissensstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics und Genomics, ACMG) eine gesundheitliche Bedeutung für mich oder meine Familie haben. Über diese Befunde möchte ich informiert werden. Die Analyse beschränkt sich auf die im Rahmen des Auftrags generierten Daten. Wir möchten darauf hinweisen, dass aufgrund technischer Limitationen kein Anspruch auf Vollständigkeit besteht. Eine gezielte Nachsequenzierung nicht abgedeckter Bereiche sowie Deletions- bzw. Duplikationsanalysen erfolgen nicht. Ich bin mir im Klaren darüber, dass Risiken und andere genetische Erkrankungen nicht ausgeschlossen sind, wenn keine Zusatzbefunde erhoben werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Meine Ergebnisse der genetischen Untersuchung/en dürfen für die Beratung bzw. Untersuchung meiner Angehörigen genutzt werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein ← <input type="checkbox"/> ja, nur für
<hr style="width: 50%; margin: auto;"/> Name, Vorname	

Sie erteilen Ihre Einwilligung zur genetischen Untersuchung gegenüber der sog. „verantwortlichen ärztlichen Person“ in einer bestimmten Praxis, einem Krankenhaus oder im Universitätsklinikum Freiburg. Insoweit muss das Ergebnis der Untersuchung vom Institut für Humangenetik auch nur an diese verantwortliche ärztliche Person übermittelt werden, wenn nicht eine Ärztin oder ein Arzt des Instituts für Humangenetik Ihre weitere Beratung übernimmt. Das Universitätsklinikum Freiburg ist, genau wie andere Krankenhäuser oder auch Arztpraxen Arbeitgeber für viele Ärztinnen und Ärzte, die teilweise häufig ihren konkreten Einsatzort und sogar die Klinik wechseln. Damit es bei Ihrer weiteren Betreuung und Beratung nicht zu unnötigen oder für Sie nachteiligen Verzögerungen kommt, bitten wir Sie um Ihre Einwilligung, das Ergebnis Ihrer humangenetischen Untersuchung nicht nur an die eine sog. verantwortliche ärztliche Person übermitteln zu dürfen, sondern – nur bei konkretem Bedarf - auch an weitere ärztliche Personen, die Ärztliche Direktorin/Ärztlicher Direktor oder Oberärztin/Oberarzt im Universitätsklinikum Freiburg, im Sie behandelnden Krankenhaus oder in der Sie behandelnden Praxis. Mit Ihrer Unterschrift erteilen Sie diese Einwilligung.

Mit meiner Unterschrift gebe ich meine freiwillige Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden Erkrankung/Störung notwendig sind, sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/Gewebe-entnahmen.

Den vorausgehenden Text habe ich gelesen und verstanden. Mir wurde ausreichend Gelegenheit gegeben, meine Fragen zu besprechen. Mir wurde eine angemessene Bedenkzeit vor der Einwilligung in die oben genannte Untersuchung eingeräumt.

Ich nehme zur Kenntnis, dass ich meine freiwillige 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.

Mir ist bekannt, dass ich die eingeleitete Untersuchung jederzeit widerrufen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Untersuchungsproben sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann. Ihr Widerruf gilt allerdings erst ab dem Zeitpunkt, zu dem Sie diesen aussprechen. Er hat keine Rückwirkung. Die Verarbeitung Ihrer Daten bis zu diesem Zeitpunkt bleibt rechtmäßig. Ihren Widerruf richten Sie bitte schriftlich an folgende Adresse:

Universitätsklinikum Freiburg
 Institut für Humangenetik
 MVZ des Universitätsklinikums Freiburg (Bereich Humangenetik)
 Ärztliche Direktorin / Ärztliche Leitung:
 Prof. Dr. med. Dr. Judith Fischer
 Molekulargenetische Diagnostik Breisacher Straße 33, 79106 Freiburg

Ort, Datum	Ort, Datum	
Unterschrift Mutter	verantwortliche ärztliche Person (Name in Druck- buchstaben)	Stempel und Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

Hinweis zu Ihren Datenschutzrechten gemäß Art. 15 – 21 DSGVO:

Sie können unter der o. g. Adresse Auskunft über die zu Ihrer Person gespeicherten Daten verlangen. Darüber hinaus können Sie unter bestimmten Voraussetzungen die Berichtigung oder die Löschung Ihrer Daten verlangen. Ihnen kann weiterhin ein Recht auf Einschränkungen der Verarbeitung Ihrer Daten sowie ein Recht auf Herausgabe der von Ihnen bereitgestellten Daten in einem strukturierten, gängigen und maschinenlesbaren Format zustehen.

Sie haben die Möglichkeit, sich mit einer Beschwerde an den Datenschutzbeauftragten des Klinikums oder an eine Datenschutzaufsichtsbehörde zu wenden. Die für unser Unternehmen zuständige Datenschutzaufsichtsbehörde ist der Landesdatenschutzbeauftragte in Baden-Württemberg.

Universitätsklinikum Freiburg
 Datenschutzbeauftragter
 Breisacher Straße 153
 79110 Freiburg

Telefon: 0761 270-20670
 E-Mail: datenschutz@uniklinik-freiburg.de

Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Baden-Württemberg
 Postfach 10 29 32
 70025 Stuttgart

Telefon: 0711 615541-0
 E-Mail: poststelle@fdi.bwl.de

Einwilligung nach dem Gendiagnostikgesetz – Vater

Allgemeine Informationen zu genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) wurden mir verständlich erläutert. Über die in Frage stehende Erkrankung/Störung/Diagnose

deren genetische Grundlagen, die Möglichkeiten der Vorbeugung und Behandlung sowie über Zweck, Art, Umfang, Aussagemöglichkeiten, insbesondere über deren Bedeutung und Tragweite und Grenzen der geplanten genetischen Untersuchungen einschließlich der mit der Blut-/Gewebeentnahme verbundenen Risiken bin ich hinreichend aufgeklärt worden.

Bitte entscheiden Sie im Folgenden ob Sie dem jeweiligen Punkt zustimmen. Keine Auswahl wird als NEIN gewertet.

Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials nach Abschluss der Diagnostik zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, der Qualitätskontrollen und ggf. für zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten für die oben genannte Fragestellung einverstanden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass die Ergebnisse der Untersuchung nach 10 Jahren vernichtet werden. Häufig sind diese Daten aber auch später für Sie oder Ihre Angehörigen wichtig. Ich bin mit der Aufbewahrung meiner Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren (maximal 30 Jahre) einverstanden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial sowie die erhobenen Daten in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet und Ergebnisse in Fachzeitschriften in anonymisierter Form veröffentlicht werden. Dazu überlasse ich das Material / die Daten dem Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Freiburg.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
In seltenen Fällen werden Zusatzbefunde erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o. g. Fragestellung stehen und nach aktuellem Wissensstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics und Genomics, ACMG) eine gesundheitliche Bedeutung für mich oder meine Familie haben. Über diese Befunde möchte ich informiert werden. Die Analyse beschränkt sich auf die im Rahmen des Auftrags generierten Daten. Wir möchten darauf hinweisen, dass aufgrund technischer Limitationen kein Anspruch auf Vollständigkeit besteht. Eine gezielte Nachsequenzierung nicht abgedeckter Bereiche sowie Deletions- bzw. Duplikationsanalysen erfolgen nicht. Ich bin mir im Klaren darüber, dass Risiken und andere genetische Erkrankungen nicht ausgeschlossen sind, wenn keine Zusatzbefunde erhoben werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Meine Ergebnisse der genetischen Untersuchung/en dürfen für die Beratung bzw. Untersuchung meiner Angehörigen genutzt werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein ← <input type="checkbox"/> ja, nur für
<hr style="width: 60%; margin: auto;"/> Name, Vorname	

Sie erteilen Ihre Einwilligung zur genetischen Untersuchung gegenüber der sog. „verantwortlichen ärztlichen Person“ in einer bestimmten Praxis, einem Krankenhaus oder im Universitätsklinikum Freiburg. Insoweit muss das Ergebnis der Untersuchung vom Institut für Humangenetik auch nur an diese verantwortliche ärztliche Person übermittelt werden, wenn nicht eine Ärztin oder ein Arzt des Instituts für Humangenetik Ihre weitere Beratung übernimmt. Das Universitätsklinikum Freiburg ist, genau wie andere Krankenhäuser oder auch Arztpraxen Arbeitgeber für viele Ärztinnen und Ärzte, die teilweise häufig ihren konkreten Einsatzort und sogar die Klinik wechseln. Damit es bei Ihrer weiteren Betreuung und Beratung nicht zu unnötigen oder für Sie nachteiligen Verzögerungen kommt, bitten wir Sie um Ihre Einwilligung, das Ergebnis Ihrer humangenetischen Untersuchung nicht nur an die eine sog. verantwortliche ärztliche Person übermitteln zu dürfen, sondern – nur bei konkretem Bedarf - auch an weitere ärztliche Personen, die Ärztliche Direktorin/Ärztlicher Direktor oder Oberärztin/Oberarzt im Universitätsklinikum Freiburg, im Sie behandelnden Krankenhaus oder in der Sie behandelnden Praxis. Mit Ihrer Unterschrift erteilen Sie diese Einwilligung.

Mit meiner Unterschrift gebe ich meine freiwillige Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden Erkrankung/Störung notwendig sind, sowie zu den dafür erforderlichen Blut-/Gewebe-entnahmen.

Den vorausgehenden Text habe ich gelesen und verstanden. Mir wurde ausreichend Gelegenheit gegeben, meine Fragen zu besprechen. Mir wurde eine angemessene Bedenkzeit vor der Einwilligung in die oben genannte Untersuchung eingeräumt.

Ich nehme zur Kenntnis, dass ich meine freiwillige 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.

Mir ist bekannt, dass ich die eingeleitete Untersuchung jederzeit widerrufen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Untersuchungsproben sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann. Ihr Widerruf gilt allerdings erst ab dem Zeitpunkt, zu dem Sie diesen aussprechen. Er hat keine Rückwirkung. Die Verarbeitung Ihrer Daten bis zu diesem Zeitpunkt bleibt rechtmäßig. Ihren Widerruf richten Sie bitte schriftlich an folgende Adresse:

Universitätsklinikum Freiburg
 Institut für Humangenetik
 MVZ des Universitätsklinikums Freiburg (Bereich Humangenetik)
 Ärztliche Direktorin / Ärztliche Leitung:
 Prof. Dr. med. Dr. Judith Fischer
 Molekulargenetische Diagnostik Breisacher Straße 33, 79106 Freiburg

_____ Ort, Datum	_____ Ort, Datum	
_____ Unterschrift Vater	_____ verantwortliche ärztliche Person (Name in Druck- buchstaben)	_____ Stempel und Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

Hinweis zu Ihren Datenschutzrechten gemäß Art. 15 – 21 DSGVO:

Sie können unter der o. g. Adresse Auskunft über die zu Ihrer Person gespeicherten Daten verlangen. Darüber hinaus können Sie unter bestimmten Voraussetzungen die Berichtigung oder die Löschung Ihrer Daten verlangen. Ihnen kann weiterhin ein Recht auf Einschränkungen der Verarbeitung Ihrer Daten sowie ein Recht auf Herausgabe der von Ihnen bereitgestellten Daten in einem strukturierten, gängigen und maschinenlesbaren Format zustehen.

Sie haben die Möglichkeit, sich mit einer Beschwerde an den Datenschutzbeauftragten des Klinikums oder an eine Datenschutzaufsichtsbehörde zu wenden. Die für unser Unternehmen zuständige Datenschutzaufsichtsbehörde ist der Landesdatenschutzbeauftragte in Baden-Württemberg.

Universitätsklinikum Freiburg
 Datenschutzbeauftragter
 Breisacher Straße 153
 79110 Freiburg

Telefon: 0761 270-20670
 E-Mail: datenschutz@uniklinik-freiburg.de

Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Baden-Württemberg
 Postfach 10 29 32
 70025 Stuttgart

Telefon: 0711 615541-0
 E-Mail: poststelle@fdi.bwl.de