

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

Überweisender Arzt (Name, Adresse)

Zusätzlicher Arzt (Name, Adresse)

## Probeneinsendeformular Pränatale Diagnostik

**WICHTIG:** Rückseite bitte von Patientin ausfüllen lassen. Einwilligungserklärung muss zur Diagnostik vorliegen!  
Bitte telefonische Anmeldung der Proben, sowie Laborschein 10 beilegen.

### Entnahmedatum:

Tag	Monat	Jahr	Stunde	Minute

### Abrechnung:

- GKV (gesetzlich; Labor-Ü-Schein Muster 10)
- PKV (privat)
- Selbstzahler
- Rechnung an Klinik

### Befundmitteilungen an:

- überweisenden Arzt (s. o.)
- zusätzlichen Arzt (s. o.)
- Patient/in
- mit ...  ohne Geschlechtsmitteilung

### SSW US:

  +  

### SSW RE:

  +  

- Fruchtwasser    ml
- Chorionzotten   mg
- Nabelschnurblut   ml
- Abortgewebe

- transplazentar
- klar / gelb
- altblutig
- frischblutig

Besonderheiten in der jetzigen Schwangerschaft:

### Indikationen:

- NIPT auffällig
- fetaler Ultraschall auffällig (bitte Befund beilegen)
  - fetale Akinesie
  - Herzfehler
  - Hirnfehlbildung
  - Hydrops fetalis
- Nierenfehlbildung
- Skelettfehlbildung
- Wachstumsretardierung
- Sonstiges:

### Angeforderte Untersuchung:

- Chromosomenanalyse\*
- Pränataler Schnelltest (ggf. Selbstzahlerleistung 147,47 Euro)
- array-CGH (Selbstzahlerleistung 944,25 Euro)
- Alpha-Fetoprotein\*<sup>co</sup>     Acetylcholinesterase\*

### Erweiterte Pränatale Diagnostik bei auffälligem Ultraschall (2 ml EDTA- u. Heparin-Blut von Patientin und Kindsvater erforderlich!)

- gezielter Duplikations- bzw. Deletionsnachweis (array-CGH, MLPA)
- NGS-Diagnostik nach klinischer Symptomatik (HPO) ggf. Trio
- spezifische DNA-Diagnostik:

bitten um Rücksprache

\* = derzeit nicht akkreditierte Untersuchung   CO = in Kooperation

### Ersttrimestertest auffällig:

- SSW US:   +
- NT auffällig   mm    > 95 %    > 99 %
- Biochemie auffällig PAPP-A   MoM   BHCG:   MoM
- mütterliches Alter über 35 Jahre
- Mutter / Vater Überträger einer Chromosomenveränderung
- Mutter / Vater Überträger einer monogenen Erkrankung
- Vorausgegangene SS mit Chromosomenstörung
- Wunsch der Eltern
- Sonstige:

### Patientin:

Eigenanamnese / Besonderheiten

Geburten.:   

Fehlgeb.:   

Totgeb.:   

### Kindsvater:

Eigenanamnese / Besonderheiten

Familienanamnese / Besonderheiten

Familienanamnese / Besonderheiten

Wir bitten um Zusendung von Versand- und Entnahmematerial

### – wird vom genetikum ausgefüllt –

- Abklärung nicht erforderlich / Probe freigegeben
- HPO eintragen
- Angaben sind abzuklären
- Weiteres Vorgehen mit dem Einsender besprechen
- Auch: Heparin-Blut, EDTA-Blut, AC, CVS, MSA, DNA
- Wenn PST / Chromosomen o. B.: \_\_\_\_\_
- DGS:    MLPA /  FISH    nativ /  Kultur
- Array-CGH:    nativ /  Kultur
- NGS, CES, WES, TRIO:    nativ /  Kultur
- DNA: \_\_\_\_\_    nativ /  Kultur

Proben-Nr.	MTA
------------	-----

Verknüpfungs-Nr.	X
------------------	---

ZG: \_\_\_\_\_

PST-Befund: \_\_\_\_\_

Pat. Info        /

Karyotyp: \_\_\_\_\_

Banden: \_\_\_\_\_

Datum: \_\_\_\_\_

BL: \_\_\_\_\_

Probenversand

**genetikum**<sup>®</sup> Neu-Ulm  
Wegenerstraße 15  
89231 Neu-Ulm  
Telefon 0731/98490-0  
Telefax 0731/98490-20

**genetikum**<sup>®</sup> Stuttgart  
Lautenschlagerstraße 23  
70173 Stuttgart  
Telefon 0711/2200923-0  
Telefax 0711/2200923-20

**genetikum**<sup>®</sup> München  
Weinstraße 11  
80333 München  
Telefon 089/24207670

**genetikum**<sup>®</sup> Prien  
Hochriesstraße 21  
83209 Prien  
Telefon 08051/9632767

**genetikum**<sup>®</sup> Singen  
Virchowstraße 10c  
78224 Singen  
Telefon 07731/9956231

www.genetikum.de  
info@genetikum.de

## Sehr geehrte Patientin,

bei Ihnen ist eine Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie zur Abklärung einer genetisch bedingten Erkrankung (z. B. Chromosomenstörung) geplant. Um auch andere genetisch bedingte Risiken, wie z. B. monogene Erkrankungen, die sich aufgrund der Familien- o. Eigenanamnese ergeben können, zu berücksichtigen, bitten wir Sie, folgende Fragen zu beantworten. Wichtig sind Informationen über Ihre Geschwister, deren Kinder (Neffen/Nichten), Ihre Eltern, deren Geschwister sowie deren Kinder (Cousinen/Cousins) und Ihre Großeltern. Bei Fragen oder Unklarheiten werden wir zunächst telefonisch Kontakt mit Ihnen aufnehmen. Sämtliche Angaben sind freiwillig.

**! WICHTIG: Nach Gendiagnostikgesetz darf die Untersuchung nur durchgeführt werden, wenn die Einwilligungserklärung ! vom Patienten unterschrieben ist.**

### Angaben der Patientin:

Name:	Telefon:
Vorname:	Mobil:
<b>Haben Sie Kinder?</b>	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Anzahl Jungen: <input type="text"/>	Anzahl Mädchen: <input type="text"/>
<b>Haben Sie Geschwister?</b>	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Anzahl Brüder: <input type="text"/>	Anzahl Schwestern: <input type="text"/>
<b>Gibt es bei Ihnen oder in Ihrer Familie Fehl- (bis 24. SSW) oder Totgeburten (nach 24. SSW)?</b>	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
bei wem	wie viele Schwangerschaftswoche
<input type="text"/>	<input type="text"/>
<input type="text"/>	<input type="text"/>
<b>Sind in Ihrer Familie Kinder früh verstorben?</b>	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
bei wem:	wie viele <input type="text"/>
<b>Gibt es bei Ihnen oder in Ihrer Familie Erkrankungen*?</b>	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
welche und bei wem:	

### Angaben des Kindsvaters:

Name:	Telefon:
Vorname:	Mobil:
<b>Haben Sie Kinder?</b>	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Anzahl Jungen: <input type="text"/>	Anzahl Mädchen: <input type="text"/>
<b>Haben Sie Geschwister?</b>	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Anzahl Brüder: <input type="text"/>	Anzahl Schwestern: <input type="text"/>
<b>Gibt es bei Ihnen oder in Ihrer Familie Fehl- (bis 24. SSW) oder Totgeburten (nach 24. SSW)?</b>	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
bei wem	wie viele Schwangerschaftswoche
<input type="text"/>	<input type="text"/>
<input type="text"/>	<input type="text"/>
<b>Sind in Ihrer Familie Kinder früh verstorben?</b>	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
bei wem:	wie viele <input type="text"/>
<b>Gibt es bei Ihnen oder in Ihrer Familie Erkrankungen*?</b>	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
welche und bei wem:	

\* Für uns **wichtige** Erkrankungen: geistige Behinderungen, Herzfehler, Nierenfehlbildungen, Stoffwechselstörungen, Tumorerkrankungen vor dem 50. LJ

\* Für uns **unwichtige** Erkrankungen: Bluthochdruck, Herzinsuffizienz, Schlaganfall nach dem 65. LJ, Herzinfarkt nach dem 65. LJ

<b>Sind Sie miteinander verwandt?</b>	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	wenn ja, wie
Wurden bereits genetische Untersuchungen / Beratungen durchgeführt?	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	wo:
Welche evtl. Ergebnisse / Befunde:		

## Einwilligungserklärung nach GenDG und DSGVO

Ich wurde von meinem behandelnden Arzt über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchungen (siehe Vorderseite bzw. Liste) sowie über die Konsequenzen, die sich daraus für mich ergeben können, aufgeklärt. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen. Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und den gesetzlichen Vorgaben zum Datenschutz (DSGVO) und werden ohne meine ausdrückliche schriftliche Zustimmung nicht an Dritte weitergegeben. Ich kann diese Einwilligungserklärung oder Teile davon jederzeit und ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ebenfalls kann ich jederzeit entscheiden, ob mir die Untersuchungsergebnisse mitgeteilt bzw. sie vernichtet werden sollen (Recht auf Nichtwissen). Mit meiner Unterschrift erkläre ich mich zudem mit den Datenschutzbedingungen einverstanden (Informationen dazu auf unserer Homepage).

### Ich erkläre mich einverstanden mit:

- der **genetischen Untersuchung** des von mir entnommenen Probenmaterials  nein
- der **Befundmitteilung** an meinen behandelnden Arzt bzw. weitere Ärzte (siehe Vorderseite)  nein
- der **Aufbewahrung der Ergebnisse** über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus  nein
- der **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial** für weiterführende bzw. neue zweckgebundene Untersuchungen  nein
- der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrages** bzw. Teilen davon an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor  nein
- der **Eintragung der Untersuchungsergebnisse** in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken  nein
- der **Verwendung** asservierter DNA von mir/meinem Kind pseudonymisiert im Rahmen wissenschaftlicher Forschungsprojekte  nein

In seltenen Fällen können Veränderungen festgestellt werden, die nicht im Zusammenhang mit dem ursprünglichen Untersuchungsauftrag stehen, jedoch eine klinische (Behandlungs-)Konsequenz für Sie selbst, für Ihre Nachkommen bzw. weitere Familienmitglieder haben können (sog. Zusatzbefunde).

Über klinisch relevante **Zusatzbefunde** möchte ich informiert werden:  ja  nein

<input checked="" type="checkbox"/>	Ort / Datum	Unterschrift Patient / gesetzlicher Vertreter	<input checked="" type="checkbox"/>	Ort / Datum	Unterschrift verantwortliche ärztliche Person
<input checked="" type="checkbox"/>	Ort / Datum	Unterschrift Kindsvater (falls er genetisch untersucht wird)			