

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

Einsender (Praxisstempel):

MVZ genetikum GmbH  
Zentrallabor  
Wegenerstrasse 15  
89231 Neu-Ulm  
Tel: 0731 146100  
Fax: 0731 14610220

## Probeneinsendeformular Pränatale Diagnostik

### WICHTIG:

- Rückseite bitte vom Patienten ausfüllen lassen. Einwilligungserklärung **muss** zur Diagnostik vorliegen.
- Bitte Laborüberweisungsschein (Muster 10) beilegen.
- Humangenetische Leistungen belasten nicht das Laborbudget.

### Entnahmedatum:

Tag	Monat	Jahr	Uhrzeit	SSW US: [ ] + [ ]
[ ]	[ ]	[ ]	[ ]	

- Fruchtwasser (10-15ml; erweiterte PND 15-20ml)  klar/gelb  
 Chorionzotten  
 Nabelschnurblut  
 Abortgewebe

### Abrechnung:

- GKV (gesetzlich; Laborüberweisungsschein Muster 10)  
 PKV (privat)  
 PKV + Beihilfe  
 Selbstzahler  
 Rechnung an Klinik

### Indikation:

- NIPT auffällig  
 Ersttrimestertest auffällig: SSW US: [ ] + [ ]  
 NT auffällig [ ] mm  > 95 %  > 99%  
 Biochemie auffällig PAPP-A [ ] MoM  $\beta$ HCG: [ ] MoM  
 Mutter/Vater Überträger einer Chromosomenveränderung  
 Mutter/Vater Überträger einer monogenen Erkrankung  
 Vorausgegangene SS mit Chromosomenstörung  
 mütterliches Alter über 35 Jahre  
 Wunsch der Eltern

### fetaler Ultraschall auffällig (bitte Befund beilegen!)

- fetale Akinesie  
 Nierenfehlbildung  
 Hydrops fetalis  
 Herzfehler  
 Skelettfehlbildung  
 Heterotaxie  
 Hirnfehlbildung  
 Wachstumsretardierung

### Anforderung:

#### Standard Pränatale Diagnostik (sPND)

- Chromosomenanalyse\* (inkl. Schnelltest/PCR)  
 Alpha-Fetoprotein<sup>CO</sup>  
 ACHE\*

#### auf Wunsch:

- Array-CGH: Selbstzahlerleistung (944,25 Euro)  
 NGS-Diagnostik: Trio-Whole-Exome (ca. 3.500 Euro)

- bitten um Rücksprache

CO = in Kooperation \* derzeit nicht akkreditierte Untersuchung

#### Erweiterte Pränatale Diagnostik (ePND) (auffälliger Ultraschall) (2ml EDTA-Blut von Patientin und Kindsvater erforderlich!)

zusätzlich zur Standard PND

- Array-CGH/MLPA (gezielter Duplikations- bzw. Deletionsnachweis)  
 NGS-Diagnostik: Trio-Whole-Exome-Sequenzierung (Trio-WES),  
ggf. HPO-Analyse nach klinischer Symptomatik, z.B. Noonan-Syndrom

- spezifische DNA-Diagnostik:

### Patientin:

Anamnese/Besonderheiten

Geburten: [ ]

Fehlgeb.: [ ]

Totgeb.: [ ]

### Kindsvater:

Anamnese/Besonderheiten

- Befunde in Kopie beigelegt  
 Wir bitten um Zusendung von Versand- und Entnahmematerial

### Wird vom genetikum ausgefüllt

- Probe freigegeben  
 Patient: EDTA-B \_\_\_\_\_, Hep-B \_\_\_\_\_,  
MSA \_\_\_\_\_, DNA \_\_\_\_\_  
 Partner: EDTA-B \_\_\_\_\_, Hep-B \_\_\_\_\_,  
MSA \_\_\_\_\_, DNA \_\_\_\_\_  
 DNA asservieren  
 nativ  Kultur  
 Kulturen:

Proben-Nr.

MTA



### 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, (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.

#### Angaben der Patientin:

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

Vorname: \_\_\_\_\_ Mobil: \_\_\_\_\_

**Haben Sie Kinder?**  ja  nein

Anzahl Jungen: \_\_\_ Anzahl Mädchen: \_\_\_

**Haben Sie Geschwister?**  ja  nein

Anzahl Brüder: \_\_\_ Anzahl Schwestern: \_\_\_

**Gibt es bei Ihnen oder in Ihrer Familie Fehl- (bis 24. SSW) oder Totgeburten (nach 24. SSW)?**  ja  nein

bei wem \_\_\_\_\_ wie viele \_\_\_\_\_ Schwangerschaftswoche \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_ wie viele \_\_\_\_\_ Schwangerschaftswoche \_\_\_\_\_

**Sind in Ihrer Familie Kinder früh verstorben?**

bei wem \_\_\_\_\_ wie viele \_\_\_\_\_  ja  nein

**Gibt es bei Ihnen oder in Ihrer Familie Erkrankungen\*?**  ja  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

\*\* Wenn im Rahmen der Pränataldiagnostik genetische Varianten abzuklären sind, kann eine Untersuchung des Kindsvaters erforderlich sein. Bei PKV erstellen wir einen Kostenvorschlag.

**Sind Sie miteinander verwandt?**  ja  nein wenn ja, wie \_\_\_\_\_

Wurden bereits genetische Untersuchungen/Beratungen durchgeführt?  ja  nein wenn ja, wo: \_\_\_\_\_

Welche evtl. Ergebnisse/Befunde: \_\_\_\_\_

#### Angaben des Kindsvaters:

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

Vorname: \_\_\_\_\_ Mobil: \_\_\_\_\_

**Haben Sie Kinder?**  ja  nein

Anzahl Jungen: \_\_\_ Anzahl Mädchen: \_\_\_

**Haben Sie Geschwister?**  ja  nein

Anzahl Brüder: \_\_\_ Anzahl Schwestern: \_\_\_

**Gibt es bei Ihnen oder in Ihrer Familie Fehl- (bis 24. SSW) oder Totgeburten (nach 24. SSW)?**  ja  nein

bei wem \_\_\_\_\_ wie viele \_\_\_\_\_ Schwangerschaftswoche \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_ wie viele \_\_\_\_\_ Schwangerschaftswoche \_\_\_\_\_

**Sind in Ihrer Familie Kinder früh verstorben?**

bei wem \_\_\_\_\_ wie viele \_\_\_\_\_  ja  nein

**Gibt es bei Ihnen oder in Ihrer Familie Erkrankungen\*?**  ja  nein

welche und bei wem: \_\_\_\_\_

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

## Einwilligungserklärung nach Gendiagnostikgesetz

Ich wurde von meinem behandelnden Arzt über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchungen (siehe Vorderseite) 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. ob sie vernichtet werden sollen (Recht auf Nichtwissen). Mit meiner Unterschrift erkläre ich mich zudem mit den Datenschutzbedingungen einverstanden (Informationen unter [www.genetikum.de/datenschutz](http://www.genetikum.de/datenschutz)).

### Ich erkläre mich einverstanden mit:

- |   | Fet                           | Mutter                        | Vater                         |
|---|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|
| • der <b>Erstellung eines gemeinsamen Befundes</b> (Mutter, Vater, Fet)   | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> nein |
| • der <b>genetischen Untersuchung</b> des von mir entnommenen Probenmaterials   | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> nein |
| • der <b>Aufbewahrung der Ergebnisse</b> über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus (ohne Anspruch)  | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> nein |
| • der <b>Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial</b> für zusätzliche zweckgebundene Untersuchungen (ohne Anspruch)   | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> nein |
| • der <b>Weiterleitung des Untersuchungsauftrages</b> bzw. Teilen davon an ein spezialisiertes med. Kooperationslabor   | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> nein |
| • der <b>Eintragung der Untersuchungsergebnisse</b> in pseudonymisierter Form in wissenschaftliche Datenbanken  | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> nein |
| • der <b>Verwendung</b> asservierter DNA von mir/meinem Kind pseudonymisiert im Rahmen wissenschaftlicher Forschungsprojekte oder zur internen Qualitätssicherung | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> nein | <input type="checkbox"/> nein |

### Wichtig! Bitte angeben:

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). Ein Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von genetischen Zusatzbefunden besteht nicht. Über **klinisch relevante Zusatzbefunde** möchte ich informiert werden:

**Bei fehlender Angabe werden Zusatzbefunde nicht mitgeteilt.**

**BITTE ANGEBEN**

Fet	Mutter	Vater
<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> ja
<input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> nein

\_\_\_\_\_  
 Ort/Datum Unterschrift Patient/gesetzlicher Vertreter

\_\_\_\_\_  
 Ort/Datum Unterschrift Kindsvater

\_\_\_\_\_  
 Unterschrift verantwortliche ärztliche Person