

# Anforderungsschein für molekulare Deletionsdiagnostik

- der AZF-Gene bei .....zoospermie  
 der AZF-Gene vor TESE (SCO)

Bitte diesen Fragebogen ausgefüllt mit Blutprobe (20 ml Vollblut: EDTA Röhrcchen) in das Labor mitschicken!!

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

## Patient

Name: \_\_\_\_\_  
 Vorname: \_\_\_\_\_  
 Adresse: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

## Frau des Patienten

Name: \_\_\_\_\_  
 Vorname: \_\_\_\_\_  
 Adresse: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

## Absender

Arzt: \_\_\_\_\_  
 Adresse: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Telefon: \_\_\_\_\_

## Anamnese:

### klinische Diagnostik:

Körper-Größe:  
 Azoospermie (nicht-obstruktiv?):  
 Spermogramm(Spermien pro ml):  
 Gonadenanomalien:  
 Hodenvolumen (links und rechts):  
 Varikozele:  
 Gynäkomastie:  
 Hodentumor(einseitig, beidseitig?):  
*bitte Befunde beifügen*

### Laborwerte:

FSH:  
 LH:  
 Testosteron:

### Diagnosestellung:

- Azoospermie  
 Oligozoospermie  
 Kryptozoospermie
- 

### cytogenetische Diagnostik:

Karyotyp: *bitte Befunde beifügen*

\_\_\_\_\_  
 Unterschrift des Arztes

## Anforderungsschein für molekulare Deletionsdiagnostik

### Patient

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

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

Adresse: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

### Weitere Angaben:

In der Familie wurden bereits molekulargenetische Untersuchungen durchgeführt: Name der Familie bzw. Indexpatienten: \_\_\_\_\_  
Wann und wo? \_\_\_\_\_ (bitte Befund in Kopie beilegen)

Proben von weiteren Familienmitgliedern liegen bei:  sind bereits verschickt  folgen

Name, Vorname

Geburtsdatum

Verwandschaft

Erkrankt?

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

*Vater*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

*Bruder*

\_\_\_\_\_

### Patienteneinwilligungserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

(gemäß GenDG)

#### Sehr geehrter Herr Patient,

Bei Ihnen ist eine genetische Untersuchung zur Abklärung der oben genannten Fragestellung / Diagnose geplant.

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung und Ihre schriftliche Einwilligung in die Untersuchung.

**Bitte lesen Sie den nachfolgenden Text und bestätigen durch Ihre Unterschrift Ihre Einwilligung.**

Ich wurde von meinem/r Arzt/Ärztin über Aussagekraft und Konsequenzen der untenstehenden genetischen Untersuchung aufgeklärt und hatte ausreichend Bedenkzeit vor der Einwilligung in die Untersuchung. Mir ist bewusst, dass ich meine Einwilligung jederzeit widerrufen kann.

Mit meiner Unterschrift gebe ich für mich / mein Kind die Einwilligung zu der/n genetischen Analyse/n und der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahme zur Klärung der aufgeführten Fragestellung / Diagnose:

.....

Eine Weiterleitung der Untersuchungsergebnisse an mitbehandelnde Ärzte bedarf Ihrer Einwilligung.

Ich willige in die Weiterleitung der Untersuchungsergebnisse an meine/n mitbehandelnden Arzt/Ärzte ein:

ja

Ggf. Arzt benennen:.....

nein

Das Gendiagnostikgesetz schreibt eine Vernichtung des Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung vor. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch länger aufbewahrt werden. Überschüssiges Untersuchungsmaterial könnte bei späteren Untersuchungen in Ihrer Familie als Vergleichsmaterial der Nachprüfbarkeit unserer Ergebnisse dienen und es wird auch für die notwendige Qualitätssicherung von genetischen Analysen im Labor benötigt.

Ich willige in die Aufbewahrung des Probenmaterials für Ergebnisüberprüfung, für zukünftige neue Diagnosemöglichkeiten für die oben genannte Fragestellung und zur Qualitätssicherung ein.

ja

nein

## Anforderungsschein für molekulare Y Deletionsdiagnostik

**Patient**

**Name:** \_\_\_\_\_  
**Vorname:** \_\_\_\_\_  
**Adresse:** \_\_\_\_\_

**Geburtsdatum:** \_\_\_\_\_

### Patienteneinwilligungserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse (gemäß GenDG)

<p>Überschüssiges Untersuchungsmaterial .d.h. Restmaterial was für die Diagnostik nicht mehr verwendet wird, stellt eine wichtige Quelle für Forschungs- und Entwicklungsarbeit auf dem Gebiet der medizinisch-genetischen Diagnostik dar.</p> <p>Ich willige ein, dass das Probenmaterial aufbewahrt und für wissenschaftliche Zwecke oder Lehre verwendet werden kann. Für diese Zwecke wird das Untersuchungsmaterial in einer Weise pseudonymisiert, dass eine nachträgliche Zuordnung zu einer Person durch Dritte ausgeschlossen ist</p>	<p><input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein</p>
<p>Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass Ihre patientenbezogenen Daten und alle Ergebnisse / Befunde nach 10 Jahren vernichtet werden. Die Daten sind jedoch oftmals später wichtig für weitere Kinder und Enkelkinder.</p> <p>Ich willige in die Aufbewahrung meiner Daten und Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist hinaus ein, um nachfolgende Untersuchungen in meiner Familie zu ermöglichen.</p>	<p><input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein</p>
<p>Im Falle einer Abrechnungsprüfung entbinde ich Ärzte und Mitarbeiter des Universitätsklinikums Heidelberg freiwillig von ihrer Schweigepflicht und willige in eine Übermittlung der Untersuchungsergebnisse an den Medizinischen Dienst der Krankenkassen ein.</p>	<p><input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein</p>

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts mein Einverständnis mit der geplanten genetischen Analyse und der dafür erforderlichen Blutentnahme. Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend der gesetzlichen Vorgaben gespeichert und ggf. in pseudonomisierter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt/publiziert werden. Die Ergebnisse der Untersuchung müssen nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen. Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial (d.h. Restmaterial) übereigne ich hiermit gemäß § 950 BGB dem Labor, welches die Analyse durchgeführt hat. Ich bin damit einverstanden, dass ggf. Daten für Abrechnungszwecke an eine Ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden. (Nichtzutreffendes bitte streichen)

<p>.....</p> <p>Ort, Datum</p>	<p>.....</p> <p>Unterschrift des/r Patienten/in bzw. des gesetzlichen Vertreters</p>	<p>.....</p> <p>Stempel und Unterschrift der gemäß GenDG verantwortlichen ärztlichen Person</p>
--------------------------------	--	---



## Aufklärung vor genetischen Laboruntersuchungen (Analysen) gemäß Gen DG

### Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient

Bei Ihnen ist eine genetische Untersuchung geplant. **Genetische Untersuchungen** unterliegen den Regelungen des Gendiagnostikgesetzes (GenDG). Das GenDG fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung und Ihre **schriftliche Einwilligung** in die Untersuchung.

Ihre Zustimmung zu dieser Analyse kann jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise zurückgenommen werden. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren, eingeleitete Analysen bis zur Ergebnisübermittlung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen. Bei Fragen zum Datenschutz wenden Sie sich bitte an die Datenschutzbeauftragten des Universitätsklinikums Heidelberg. <sup>1)</sup> Der nachfolgende Text dient Ihrer Information.

### Allgemeine Hinweise:

Eine **genetische Analyse** hat zum Ziel:

- die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Chromosomenanalyse bzw. molekular-cytogenetischer Analyse,
- die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array Analyse oder
- die Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse)

auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung / Störung sind.

Bei einer **genetischen Analyse** werden:

- entweder bei einem konkreten Verdacht gezielt einzelne genetische Eigenschaften z.B. mittels molekular-cytogenetischer, molekulargenetischer oder Genproduktanalyse,

Kein technisches Verfahren ist jedoch gänzlich frei von Fehlerquellen. Wir möchten Ihnen daher im Folgenden erläutern, welche Fehler bei der Erhebung und der Interpretation von medizinisch-genetischen Laborbefunden möglich sind.

Eine Hauptquelle von Fehlern bei der medizinischen Labordiagnostik liegt in Probenverwechslungen. Es wird alles getan, um diese zu vermeiden. Im medizinisch-genetischen Bereich treten zwei wichtige Besonderheiten hinzu:

- Oft werden neben Einzelpersonen auch Mitglieder der Familien untersucht. Eine korrekte Testinterpretation ist dann davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse der Wirklichkeit entsprechen.
- Bei der Gewinnung von Zellmaterial für vorgeburtliche Untersuchungen ist eine Vermischung von fetalem und mütterlichem Gewebe nicht gänzlich auszuschließen, so dass die nachfolgende Analyse dadurch zu irreführenden Ergebnissen führen kann.

### Molekulargenetische Untersuchungen (DNA-Diagnostik):

Molekulargenetische Untersuchungen haben das Ziel, unter Verwendung gentechnischer Verfahren genetische Veränderungen, die mit dem Mikroskop nicht mehr erkennbar sind, auszuschließen, oder zu identifizieren. Diese Untersuchungen sind in der Regel immer gezielt im Hinblick auf einzelne Erbanlagen (Veränderungen in einzelnen Genen). Sie zielen nicht auf den allgemeinen Ausschluss oder Nachweis genomweiter genetischer Veränderungen. Es lassen sich grundsätzlich zwei verschiedene Verfahren unterscheiden, der „direkte“ und der „indirekte“ Gentest. Dabei ist zu beachten:

- In der Regel erfolgt eine sog. direkte Gendiagnostik. Hierbei werden die krankheitsverursachenden Veränderungen (Mutationen) in einer Erbanlage (einem Gen) direkt nachgewiesen bzw. ausgeschlossen. Wenn eine Mutation nachgewiesen wird, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wenn eine vererbte Genvariante (Polymorphismus), die für den Gesundheitszustand keine Bedeutung hat, festgestellt wird, wird sie im Befund in der Regel nicht besprochen. Sollte sich nach bisherigem Kenntnisstand die Krankheitsbedeutung einer Variante nicht vollends klären lassen, so wird dies im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen.
- Werden bei einer direkten Gendiagnostik keine Mutationen gefunden, können je nach Erkrankung bzw. Erbanlage oder Untersuchungsumfang trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder Mutationen in anderen Genen vorliegen.
- Ist im Einzelfall ein direkter Test nicht möglich, kann ein indirekter Gentest erfolgen. Bei diesem Test werden nicht die Mutationen selbst sondern sogenannte genetische „Marker“ innerhalb oder in der Nachbarschaft der betreffenden Gene untersucht. Der indirekte Gentest kann immer nur Wahrscheinlichkeitsaussagen liefern, deren Genauigkeit von den genetischen Beziehungen zwischen Krankheitsgen und Marker abhängt. In manchen Fällen können Marker auch gänzlich „uninformativ“ sein; der Test erlaubt dann gar keine Aussage.
- Eine (präsymptomatische) molekulargenetische Untersuchung von (scheinbar) gesunden Familienmitgliedern ist möglich. Dazu ist vorab eine genetische Beratung durch eine/n Facharzt / ärztin für Humangenetik oder eine/n Arzt / Ärztin, die sich für genetische Beratung qualifiziert haben, obligatorisch.

1) Datenschutzbeauftragter des Universitätsklinikum Heidelberg; Im Neuenheimer Feld 672, 69120 Heidelberg, 06221-56 7036 (AB), [Datenschutz@med.uni-heidelberg.de](mailto:Datenschutz@med.uni-heidelberg.de)

UKLHD / Abt. 4.2	Formblatt	AZF Diagnostik anfordern	Seite 4 von 4
Stand 03.12.2018	Dok-Nr. 117	Version 3	