



**Postnatale cytogenetische Untersuchungen:**

Patient/in:  männlich  weiblich

**Indikation:**

ggf. Stammbaum // Beschreibung der Symptomatik // Angaben zur Schwangerschaft (SSW) // ggf. Vorbefunde in Kopie beilegen

**Angaben zum Untersuchungsmaterial:**

Materialart (ggf. Herkunftsort, Vorbehandlung):

Entnahmedatum:

**Gewünschte Untersuchung bitte ankreuzen:**

Chromosomenanalyse an Blutlymphozyten

5-7 ml **Na- oder NH<sub>4</sub>-Heparin Vollblut**,  
Neugeborene 1-2 ml  
▶ **Kein Li-Heparin-Blut oder EDTA-Blut!**

Chromosomenanalyse an Hautfibroblasten

Hautbiopsie in steriler physiologischer  
NaCl-Lösung oder Zellkulturmedium

Anlegen einer Fibroblastenkultur

Chromosomenanalyse aus anderem Material:

**Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) Diagnostik  
an Metaphasen der kultivierten Zellen**

Materialanforderungen  
siehe Chromosomenanalyse

- 22q11 Mikrodeletion (DiGeorge-Syndrom/ Shprintzen-Syndrom)
- Cri-du-Chat-Syndrom (5p-)
- Ichthyosis (X-linked) (*STS*)
- Kallmann-Syndrom (Xp22.3)
- Miller-Dieker-Syndrom (17p13.3)
- Neurofibromatose Typ 1 (*NF1*) (Deletion nachweisbar bei ca. 5% der Fälle)
- Prader Willi-Syndrom
- Angelman-Syndrom
- Retinoblastom (*RB1*) (Deletion nachweisbar bei ca. 15% der Fälle)
- Rubinstein-Taybi Syndrom\*
- Smith-Magenis-Syndrom (17p11.2)
- Leri Weill-Syndrom / Kleinwuchs (*SHOX*-Gen Deletion)\*
- WAGR Syndrom (Aniridie, Wilmstumor) \*
- Williams-Beuren-Syndrom (7q11.2)
- Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4p-)
- SRY Gen
  
- FISH mit Subtelomer Sonden\*
- FISH mit spezifischen "Painting" Sonden\*
- FISH zur chromosomalen Charakterisierung von Markerchromosomen\*\*
- FISH zur Bestätigung von Array-Befunden und ggf. Untersuchung der Eltern\*\*

\*) eigene Sonden, flexibel akkreditiert

\*\*) nur auf Anfrage, nicht akkreditiert

**Material bitte ungekühlt senden an:**

**Labor für Cytogenetische Diagnostik  
Institut für Humangenetik  
Im Neuenheimer Feld 366  
69120 Heidelberg**

**Weitere Untersuchungsdiagnostik:  
siehe Anforderungsscheine**

**„Leukämien und Lymphoproliferative Erkrankungen“  
„Molekulargenetik“**



## Einwilligungserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

**Patient\*in / Zu untersuchende Person**

Name, Vorname

Geburtsdatum



Adresse: Straße, Hausnummer, PLZ, Ort

Ich wurde über Aussagekraft und Konsequenzen der geplanten genetischen Analysen aufgeklärt und hatte ausreichend Bedenkzeit. Das Patienteninformationsblatt habe ich erhalten (siehe QR-Code). Ich habe keine weiteren Fragen. Mir ist bewusst, dass ich meine Einwilligung jederzeit widerrufen kann.

Mit meiner Unterschrift gebe ich für mich / meinen Angehörigen / der von mir betreuten Person die Einwilligung zu der/den genetischen Analyse/n, der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahme sowie der Speicherung des Befundes im Patientendatensystem des UKHD zur Klärung der Fragestellung / Diagnose:

Im Rahmen der geplanten Untersuchung/en können genetische Veränderungen aufgedeckt werden, die nicht mit der ursprünglichen Fragestellung in Zusammenhang stehen. Die Kenntnis solcher **Zufallsbefunde** kann - möglicherweise auch erst später im Leben - medizinisch relevant, aber auch psychologisch belastend sein und/oder für zukünftige Lebenssituationen Konsequenzen haben.

ja  
 nein

**Ich als einwilligungsfähige Person möchte über bei mir / der von mir betreuten Person erhobene Zufallsbefunde informiert werden.**

*Besonderheiten bei der Untersuchung von Kindern:*

**Ich möchte über Zufallsbefunde informiert werden, die für mein Kind bereits im Kindesalter von medizinischer Bedeutung sind.**

ja  
 nein

Zufallsbefunde, deren Nichtmitteilung ein Schaden für mein/unser Kind nach sich ziehen würde, werden im ärztlichen Ermessen immer mitgeteilt.

**Ich möchte zusätzlich über Zufallsbefunde informiert werden, die für mein Kind erst im Erwachsenenalter von medizinischer Bedeutung sind.**

ja  
 nein

Das GenDG schreibt die Vernichtung des Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung vor.

**Ich willige in die Aufbewahrung des Probenmaterials und in deren Verwendung für Ergebnisüberprüfung, Familienuntersuchungen, zukünftige genetische Analysen und zur Qualitätssicherung ein.**

ja  
 nein

Verbliebenes Untersuchungsmaterial ist eine wichtige Quelle für Forschungs- und Entwicklungsarbeit, für welche das Untersuchungsmaterial verschlüsselt wird, so dass eine Zuordnung der Probe zu Ihrer Person / Ihren Angehörigen / der von Ihnen betreuten Person durch Dritte weitgehend ausgeschlossen ist.

ja  
 nein

**Ich willige in die Verwendung von verbliebenem Probenmaterial für wissenschaftliche Zwecke und Lehre ein.**

**Ich willige ein, dass von mir / meinen Angehörigen / der von mir betreuten Person erhobene medizinische und genetische Daten in (teil-)verschlüsselter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt und verschlüsselt in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.**

ja  
 nein

Das GenDG sieht vor, dass Ergebnisse genetischer Analysen nach 10 Jahren vernichtet werden. Diese Daten sind jedoch oftmals später wichtig für Sie / Ihr Kind / der von Ihnen betreuten Person und weitere Familienangehörige.

ja  
 nein

**Ich willige in die Aufbewahrung genetischer Daten und Analyseergebnisse über die vorgeschriebene gesetzliche Frist hinaus ein.**

Ort, Datum

Unterschrift Patient\*in / untersuchte Person / ges. Vertreter\*in

Name aufklärende(r) Ärzt\*in

Unterschrift aufklärende(r) Ärzt\*in

## Nur für Privatpatienten und Selbstzahler

### **Kostenübernahmeerklärung**

Mir ist bewusst, dass ich für alle anfallenden Kosten selbst aufkommen muss und ich erkläre mich ausdrücklich bereit, diese zu begleichen. Sollte ich bei Einreichung der Rechnung bei meiner privaten Krankenversicherung/Krankenkasse einen Teil der Kosten nicht erstattet bekommen, erkläre ich mich ausdrücklich bereit, die Restkosten im vollen Umfang selbst zu bezahlen. Auf Wunsch kann vor der Diagnostik ein Kostenvoranschlag ausgestellt werden, Ansprechpartner dafür ist das Befundsekretariat der humangenetischen Diagnostik.

### **Information und Einverständnis zur gemeinsamen Abrechnung nach GOÄ durch die Firma unimed**

Ich bin informiert und einverstanden, dass die Liquidation privat- bzw. wahlärztlicher Leistungen und Laborleistungen des Institutes für Humangenetik der Universitätsklinikums Heidelberg durch das externe Abrechnungsunternehmen unimed Abrechnungsservice für Kliniken und Chefärzte GmbH, Michael-Uwer-Straße 17 - 19, 66687 Wadern, kurz unimed erfolgt.

### **Einverständnis zur Datenweitergabe an die Firma unimed**

Weiterhin gebe ich die freiwillige und jederzeit widerrufliche Einwilligung, dass das Universitätsklinikum Heidelberg bzw. die liquidationsberechtigten Ärzte die erforderlichen patientenbezogenen persönlichen Behandlungsdaten an dieses Unternehmen ausschließlich zur Rechnungsstellung weitergeben dürfen. Insofern entbinde ich das Universitätsklinikum Heidelberg bzw. die zur Liquidation berechtigten Ärzten ausdrücklich von ihrer ärztlichen Schweigepflicht. Die Mitarbeiter von unimed sind zur Vertraulichkeit im Umgang mit Ihren Daten verpflichtet und unterliegen (auch nach Beendigung ihres Beschäftigungsverhältnisses) der Verschwiegenheitspflicht nach §203 StGB. Ansonsten wird auf die Informationen gemäß Artikel 13 und 14 der Europäischen Datenschutzgrundverordnung (DS-GVO) hingewiesen.

---

Name der Patienten in Druckbuchstaben

Geburtsdatum

---

Name des Hauptversichernehmers

Geburtsdatum

---

Ort

Datum

Unterschrift des/der Patienten/Patientin bzw.

Unterschrift des/der Hauptversichernehmers