

Bitte
Patientenetikett
aufkleben!

Pränatale Exomanalysen

Pränatale Trio-Exome werden primär nur hinsichtlich Varianten in bekannt krankheitsassoziierten Genen ausgewertet (clinical exome). Der Fokus liegt hierbei auf Genen, die mit den angegebenen Auffälligkeiten im Ultraschall und der Verdachtsdiagnose assoziiert sein können. Es werden ausschließlich Varianten befundet, die entsprechend ACMG Kriterien als wahrscheinlich pathogen (Klasse 4) oder pathogen (Klasse 5) klassifiziert werden.

Sonographische Auffälligkeiten (bitte Ultraschallbefunde und ggfs. Vorbefunde beilegen):

- erhöhte NT > 3,5 mm
 V.a. Noonan-Syndrom
 Hydrops fetalis (HP:0001789)

- Intrauterine Wachstumsretardierung (IUGR, HP:0001511)
 reduziertes Längenwachstum (HP:0004322)

- Omphalozele (HP:0001539)
 Duodenalstenose (HP:0100867)
 echogener Darm (HP:0010943)
 Zwerchfellhernie (HP:0000776)
 Situs inversus abdominalis / totalis (HP:0003363 / HP:0001696)

- Fetale Akinesie

- Mikrophthalmie (HP:0007633) / Anophthalmie (HP:0000528)

- Lippen- / Kiefer- / Gaumenspalte

- Familiäre Segregationsanalyse erwünscht (Unterschrift von beiden Eltern erforderlich)

Skelettfehlbildungen

- Skelettdysplasien
 Kraniosynostosen
 Extremitätenfehlbildung

ZNS- / Hirnfehlbildungen

- Holoprosencephalie (HP:0001360)
 Corpus callosum Agenesie (HP:0001274)
 Gyrierungsstörung (HP:0002536)
 Mikrocephalie (HP:0000252)
 Encephalocele (HP:0002084)
 Neuralrohrdefekt / Spina bifida (HP:0002414)

Nierenfehlbildung

- Polycystische Nieren (HP:000113)
 Fehlbildungen der Nieren und Harnwege
 (CAKUT) (HP:0000110, HP:0010936)

Herzkrankungen

- Herzfehlbildungen (syndromal) (HP:0001627)
 Kardiomyopathie (HP:0001638)
 Rhythmusstörungen (HP:0011675)
 ASD (HP:0001631)
 VSD (HP:0001629)
 AVSD (HP:0006695)
 Fallot'sche Tetralogie (HP:0001636)
 Dextrokardie (HP:0001651)

- Sonstige: _____

Einwilligungserklärung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Die Regelungen des GenDG sehen für genetische Untersuchungen eine **ausführliche Aufklärung** und eine **schriftliche Einwilligung** vor, zudem vor prädiktiven (bei Gesunden) und vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine **genetische Beratung**.

Bitte nehmen Sie nachfolgend Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen.

Hiermit erkläre ich, dass ich

- von meinem behandelnden Arzt über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Konsequenzen der humangenetischen Untersuchung aufgeklärt wurde,
- jederzeit ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu stellen und erschöpfende sowie verständliche Antworten darauf zu erhalten,
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (Blut, Gewebe, bei Pränataldiagnostik Chorionzotten bzw. Fruchtwasser und Nabelschnurblut) einverstanden bin, und
- mit der Durchführung der **genetischen Untersuchung** zur Klärung der in Frage stehenden **Indikation/Diagnose/Verdacht**

_____ einverstanden bin.

Weiter erkläre ich hiermit meine Einwilligung

- zur Auswertung zusätzlicher Gene der gleichen Indikationsgruppe im Rahmen der Forschung,
- zur Aufbewahrung des verbleibenden Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung, erhebe jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung,
- mein Probenmaterial und ggf. die DNA-Sequenzinformation anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung zu stellen,
- zur Veröffentlichung der Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Publikationen,
- zur Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die gesetzlich vorgeschriebene Dauer von 10 Jahren hinaus, erhebe jedoch keinen Anspruch darauf,
- zur Weiterleitung des Untersuchungsauftrags oder Teilen davon - falls erforderlich - an ein medizinisches Kooperationslabor,
- zur Weiterleitung der Befunde der Untersuchung(en) auch an weitere, nachfolgend benannte Ärzte:

Dr. (s.) med.

Name

PLZ / Ort

Straße

Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann,
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- ich die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in vollem Umfang übernehme,
- ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (**Recht auf Nichtwissen**),
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden,
- bei **Duo/Trio/Quattro-Analysen** (große Panels, Exome, Genome) die Analyseergebnisse **nicht Betroffener** nur zur Validierung von Varianten des Indexpatienten dienen,
- in seltenen Fällen klinisch relevante **Nebenfunde** auftreten können, die nicht in Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, jedoch für mich und/oder meine Familienangehörigen eine Behandlungskonsequenz haben. Ich erhebe keinen Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden.

WICHTIG: Ich wünsche die Mitteilung von unmittelbaren Nebenfunden (Zufallsbefunden) mit therapeutischer oder prophylaktischer Relevanz

- Ja Nein (Keine Auswahl wird als „Nein“ gewertet)

Ort, Datum

Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter

Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person

Unterschrift Kindsvater (bei Trio Exom-, Segregations- und Chromosomenanalysen erforderlich)



0069023001