

|                            |         |   |  |
|----------------------------|---------|---|--|
| <b>Patient / Patientin</b> |         | Geschlecht: w <input type="checkbox"/> m <input type="checkbox"/> |  |
| Nachname                   | Vorname |   |  |
| geb.:                      | Tel.    |   |  |
| Straße                     |         |   |  |
| PLZ                        | Ort     |   |  |

|   |                         |
|---|-------------------------|
| <b>Veranlassende ärztliche Person</b>   |                         |
| Name in Blockschrift  |                         |
| Datum   | Stempel der Einrichtung |
| Unterschrift*   |                         |
| * mit der Unterschrift wird bestätigt, dass eine Aufklärung gemäß GenDG erfolgt ist |                         |

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

Nach erfolgter Aufklärung gebe ich meine Einwilligung zu den genetischen Analysen und der dafür erforderlichen Blut- bzw. Gewebeentnahme, die zur diagnostischen Abklärung der genannten Erkrankung notwendig sind:

**angeborene Bindegewebserkrankungen, inklusive Aortenaneurysmen**

- Genotypisierung einer familiär bekannten Mutation:**  
Gen: ..... Mutation: ..... (bitte Originalbefund beilegen)
- FBN1, TGFBR1, TGFBR2** (Marfan-Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathien)
- COL3A1** [Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (Typ IV)]
- ACTA2, BGN, CBS, COL1A1, COL3A1, EFEMP2, FBN1, FBN2, FLNA, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2** (NGS-Panel) (thorakale Aortenerweiterung und/oder Aortendissektion)
- Kandidatengene (Forschung)**

|   |                               |
|---|-------------------------------|
| Nach Vorgaben des GenDG soll das Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Analyse vernichtet werden. Es ist jedoch oftmals sinnvoll, verbleibendes Untersuchungsmaterial aufzubewahren. Hiermit überlasse ich dem Institut für Humangenetik des UKE nicht mehr benötigtes Untersuchungsmaterial für weiterführende Diagnostik, Qualitätssicherung, Lehre und wissenschaftliche Fragestellungen. | ja <input type="checkbox"/>   |
|   | nein <input type="checkbox"/> |

|   |                               |
|---|-------------------------------|
| Das GenDG sieht vor, dass Ergebnisse genetischer Analysen nach 10 Jahren vernichtet werden. Diese Informationen können u. U. jedoch auch später noch für Sie / Ihre Angehörigen von Bedeutung sein. Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden. Ich stimme einer anonymisierten Verwendung der Befunde für wissenschaftliche Zwecke zu. | ja <input type="checkbox"/>   |
|   | nein <input type="checkbox"/> |

Ich wünsche, dass mir Befunde, die nicht mit der ursprünglichen Fragestellung in Verbindung stehen (sog. Zusatzbefunde), mitgeteilt werden, wenn sich hieraus unmittelbare Konsequenzen für die medizinische Behandlung oder Vorbeugung für mich bzw. erhebliche genetische Risiken von Angehörigen ergeben können.

ja

nein

Ich bin einverstanden, dass die Befunde der Analysen vom veranlassenden Arzt an die folgenden Ärzte / Ärztinnen / Personen weitergeleitet werden dürfen:

.....

Mir ist bekannt, dass ich die gemachten Einwilligungen jederzeit ohne Angabe von Gründen oder persönliche Nachteile schriftlich widerrufen kann.

.....

Ort, Datum

.....

Unterschrift der Patientin / des Patienten bzw. des (gesetzlichen) Vertreters

**Genetische Analysen bei Minderjährigen:**

.....

Ort, Datum

.....

Unterschrift der Mutter

.....

Unterschrift des Vaters