

## Genetische Beratung

Dr. med. Imma Rost (Ltg.)

Dr. med. Sandra Wilson

Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen

Dr. med. Dagmar Wahl

## Reproduktionsgenetik:

Dr. rer. nat. Annett Wagner

Dr. rer. nat. Thomas Harasim

## NIPT-Labor:

Dr. rer. nat. Thomas Harasim

## Prenatalis® - Nicht-invasiver Pränataltest (NIPT)

Name, Vorname (Pat.) \_\_\_\_\_

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

Straße: \_\_\_\_\_

PLZ, Wohnort: \_\_\_\_\_

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

## Wichtige Hinweise

**Kostenübernahme:** NIPT und damit auch der *Prenatalis*®-Test sind derzeit **keine Regelleistungen** und werden daher nur auf Antrag von den gesetzlichen und privaten Krankenkassen erstattet. Da NIPT den Regelungen des GenDG unterliegt, ist dieses Formular als Untersuchungsauftrag nur in Verbindung mit einer unterschriebenen **Einwilligungserklärung** (s. Rückseite) und einer **Genetischen Beratung** gültig!

**Dauer der Untersuchung:** 3-5 Werktage**Befundübermittlung:** ausschließlich an die verantwortliche ärztliche Person**Einwilligungserklärung** auf der Rückseite*Prenatalis*®: Befundübermittlung innerhalb 3-5 Werktage (Mo-Fr) Chromosomen 21, 18, 13 gemäß GOÄ 427,94 € Chromosomen 21, 18, 13 + geschlechtschromosomale Aberrationen (X0,XXX,XXY,XXY)\* gemäß GOÄ 544,51 €Geschlechtsmitteilung:  ja (Mitteilung erst ab 12. SSW gem. GenDG)  
 nein

\*bei Zwillingschwangerschaft keine Aussage über Geschlechtschromosomen möglich!

**Pflichtangabe:** verantwortliche ärztliche Person im Sinne des GenDG

Stempel, Telefon- und Faxnummer - Unterschrift

## Untersuchungsmaterial

 10 ml venöses Blut (BCT-Röhrchen wird gestellt)

Abnahmedatum: \_\_\_\_\_ Entnahmezeitpunkt: \_\_\_\_\_

**Hinweis:** Unbeschriftetes oder unvollständiges Material muss verworfen werden!**Pflichtangaben** (unvollständig ausgefüllte Untersuchungsaufträge können nicht bearbeitet werden!)Schwangerschaftswoche (SSW+T):   +  Einlingsschwangerschaft ZwillingschwangerschaftKörpergröße:    cmKörpergewicht (vor Schwangerschaft):    kg

## Indikation für die Untersuchung (Zutreffendes bitte ausfüllen oder ankreuzen)

 Mütterliches Alter  $\geq$  35 Jahre:   Auffälliges Ersttrimester-Screening (ETS Risikoberechnung):Trisomie 21: 1:    Trisomie 18: 1:    Trisomie 13: 1:     Auffälliger Ultraschall-Befund: Kein erhöhtes Risiko

## Weitere Angaben

 Genetisch bedingtes erhöhtes Aneuploidie-Risiko (z.B. elterliche Robertsonische Translokation mit Chromosom 21 oder 13) Vorangegangene Schwangerschaften/Fehlgeburten mit Chromosomenstörungen, ggf. welche IVF  ICSI Einzelembryonentransfer:  ja  nein Anzahl Embryonen   Medikation mit Heparin-Derivaten während der SchwangerschaftMögliche Resultate des *Prenatalis*®- Tests**Auffällig:** Es liegt mit hoher Wahrscheinlichkeit eine Aneuploidie der Chromosomen 21, 18, 13, oder eine gonosomale Aberration vor. In diesem Fall wird empfohlen, das Ergebnis durch eine invasive Pränataldiagnostik (z.B. Fruchtwasseruntersuchung) zu bestätigen.**Unauffällig:** Es liegt mit hoher Wahrscheinlichkeit **keine** Verteilungsstörung der Chromosomen 21, 18, 13, X oder Y vor.**Grenzen des *Prenatalis*®-Tests:** Es werden nur die Chromosomen 21, 18, 13 sowie ggf. die Chromosomen X bzw. Y untersucht. Der Test ist derzeit nicht für die Erkennung von Triploidien, Mosaiken oder subchromosomalen Veränderungen validiert. In seltenen Fällen ist das Ergebnis nicht auswertbar und die Analyse muss wiederholt werden. In sehr seltenen Fällen kann das Phänomen eines „Vanishing Twin“ ein falsches Ergebnis liefern. Bei fraglichen und eindeutig auffälligen Resultaten muss das Ergebnis durch eine invasive Pränataldiagnostik bestätigt werden. Grundsätzlich können **falsch-negative** ebenso wie **falsch-positive** Ergebnisse nicht mit letzter Sicherheit ausgeschlossen werden. Aus statistischen Gründen ist bei Schwangerschaften mit niedrigem Risiko mit einer **Zunahme der Falsch-Positivrate** zu rechnen.**Untersuchungsmaterial:** **Ausschließlich** 10 ml venöses Blut (BCT-Blutröhrchen wird gestellt) - Abnahme-Sets kostenlos online anfordern unter [www.prenatalis.de](http://www.prenatalis.de)**Transport und Versand:** Kostenlose Fahrdienstabholung nach vorheriger telefonischer Anmeldung unter **089.895578-0 (Montag - Donnerstag von 8.00 - 13.00 Uhr)****Wichtiger Hinweis:** Das Untersuchungsmaterial (**nicht einfrieren!**) sollte innerhalb von 48 Stunden nach Abnahme im Labor eintreffen.

**Genetische Beratung**

Dr. med. Imma Rost (Ltg.)                      Dr. med. Sandra Willson  
Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen          Dr. med. Dagmar Wahl

**Reproduktionsgenetik:**

Dr. rer. nat. Annett Wagner  
Dr. rer. nat. Thomas Harasim

**NIPT-Labor:**

Dr. rer. nat. Thomas Harasim

**Pflichtfeld: Einwilligungserklärung zum Prenatalis®-Test gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)**

Sehr geehrte Patientin,

das GenDG (§10) fordert für alle genetischen Untersuchungen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung** sowie bei vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine **genetische Beratung**. **Bitte lesen Sie die Einwilligungserklärung sorgfältig durch** und nehmen Sie Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen wollen.

**Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich**

- gemäß GenDG (§9) von einem verantwortlichen, behandelnden Arzt über Art, Zweck, Umfang, Möglichkeiten, Aussagekraft und Grenzen des Prenatalis®-Tests aufgeklärt wurde, dies verstanden habe und ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu besprechen,
- verstanden habe, dass es sich bei diesem Test nicht um ein diagnostisches Verfahren handelt (wie eine Chromosomenanalyse), sondern um ein statistisches Verfahren zur Risikoeinschätzung,
- eine Mitteilung über das fetale Geschlecht gemäß GenDG §15 Abs. 1 erst nach Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche erhalten kann,
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (Blutproben) einverstanden bin,
- mit der Durchführung des Prenatalis®-Tests einverstanden bin,
- mit der Aufbewahrung des verbleibenden Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe,
- mein Probenmaterial verschlüsselt (anonymisiert) für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle.

**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 Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- mir nur die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in Rechnung gestellt werden,
- 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,
- ein unauffälliges Ergebnis eine Chromosomenstörung nicht vollkommen ausschließt.

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift der Patientin

**Pflichtfeld: Aufklärung und Genetische Beratung zum Prenatalis®-Test gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)**

**Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass**

- die Schwangere gemäß GenDG (§9) über den Prenatalis®-Test aufgeklärt wurde,
- die Schwangere gemäß GenDG (§10) genetisch beraten wurde.

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

**Pflichtfeld: SEPA-Lastschriftverfahren - von der Patientin auszufüllen**

Ich ermächtige das Zentrum für Humangenetik und Laboratoriumsdiagnostik (MVZ) Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen, die Kosten für den Prenatalis®-Test von meinem Konto mittels Lastschrift einzuziehen.

Zugleich weise ich mein Kreditinstitut an, die vom MVZ Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen (Gläubiger-ID: DE17 ZZZ 0000 1345732) auf meinem Konto gezogene Lastschrift einzulösen.

*Hinweis: Ich kann innerhalb von 8 Wochen, beginnend mit dem Belastungsdatum, die Erstattung des belasteten Betrags verlangen. Es gelten dabei die mit meinem Kreditinstitut vereinbarten Bedingungen.*

Name (Kontoinhaber) \_\_\_\_\_ IBAN \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_ BIC \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ Kreditinstitut \_\_\_\_\_

Ort \_\_\_\_\_ Datum \_\_\_\_\_ Unterschrift (Kontoinhaber) \_\_\_\_\_