

Dr. med. Lutz Pfeiffer
Facharzt für Humangenetik

Dr. med. Miriam Kinzel
Dr. med. Paweł Szyld
Fachärzte für Humangenetik (angestellt)

Dr. rer. nat. Britta Belitz (in Apparategemeinschaft)
Fachhumangenetikerin

Praxis für Medizinische Genetik

Genetische Beratung und Diagnostik
Zytogenetisches & Molekulargenetisches Labor

Frankfurter Allee 231 A, 10365 Berlin
MedizinZentrum am Sana Klinikum Lichtenberg

Telefon 030 5779 870 FAX 030 5779 8719
Email genetik@pdmg.de www.pdmg.de

Vertrag über Individuelle Gesundheitsleistungen (IGeL) – Ambulanter Behandlungsvertrag Polkörperdiagnostik (PKD)

Name _____ Vorname(n) _____

Straße _____

Ort _____

Im Rahmen der Fertilitätsbehandlung in der Praxis _____

_____ wurden meine Eizellen gewonnen. Mit meinem Einverständnis sollen die daraus biopsierten Polkörper in die o. g. Praxis für Medizinische Genetik zur Polkörperdiagnostik übersandt werden.

Erläuterungen zur Polkörperdiagnostik (PKD):

Während der Bildung der menschlichen Eizelle treten häufig Störungen in der regelrechten Verteilung der Chromosomen (= Träger der Erbinformation) auf. Die Rate dieser so genannten Aneuploidien (= Fehlverteilungen der Chromosomen) erhöht sich exponentiell mit zunehmendem Alter der Frau und kann das Ausbleiben einer Implantation des Embryos, vermehrte Fehlgeburten bzw. auch ein erhöhtes Risiko für Nachkommen mit chromosomal bedingten Erkrankungen (z.B. Trisomie 21 „Down Syndrom“) zur Folge haben.

Die Polkörperdiagnostik (PKD) mittels *Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung* (FISH) stellt im Rahmen der reproduktionsmedizinischen Behandlung eine Methode dar, besamte Eizellen hinsichtlich der Anzahl bestimmter Chromosomen zu untersuchen. Eizellen mit fehlerhaften Chromosomenverteilung können somit vom Embryonentransfer ausgeschlossen werden. Im Zuge ihrer Reifung und Befruchtung schleust die Eizelle zwei so genannte Polkörper aus, die für ihre weitere Entwicklung keine Rolle mehr spielen. Mit der PKD werden durch den Einsatz spezieller Gen-Sonden gezielt bestimmte Chromosomen numerisch in den Polkörpern dargestellt. Dadurch ist ein **indirekter** Rückschluss auf eine normale oder gestörte chromosomale Ausstattung der Eizelle möglich. Mit dieser Methode werden ausschließlich maternale (= mütterliche) Fehlverteilungen ausgewählter Chromosomen untersucht; chromosomale Fehlverteilungen, die evtl. im Spermium vorliegen, sind hiermit nicht zu ermitteln. Eine Beurteilung struktureller Chromosomenveränderungen, schwacher chromosomaler Mosaik und nicht chromosomal bedingter Veränderungen (z.B. monogene Störungen) kann mit dieser Analyse nicht erfolgen. Die Chromosomen werden nicht morphologisch, sondern ausschließlich als punktförmige Signale dargestellt. Die PKD ermöglicht keine statistische Aussage, da zur Beurteilung der Hybridisierungssignale nur jeweils eine Zelle vorliegt und Variationen in der Hybridisierungseffizienz nicht zu erfassen sind.

Vor einer Polkörperdiagnostik ist eine Chromosomenanalyse aus Blutproben beider Partner zum Ausschluss eines versteckten chromosomalen Umbaus im Rahmen einer Genetischen Beratung dringend zu empfehlen.

Im Falle einer eintretenden Schwangerschaft ist trotz Polkörperdiagnostik dringend eine invasive pränatale Diagnostik angeraten.

Weitere Informationen zur PKD sind auf der Website der Praxis www.pdmg.de zu finden.

Blatt 2 zur Untersuchungsanforderung vom _____

Name _____

Vorname _____

Geburtsdatum _____

Einverständnis der Patientin bzw. des (gesetzlichen) Vertreters (gemäß GenDG Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung! und dem Gesetz zur Verbesserung der Rechte von Patientinnen und Patienten-Patientenrechtegesetz)

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft dieser angeforderten Untersuchung/en sowie damit erzielbare Ergebnisse, über die damit zu erwartenden gesundheitlichen Risiken sowie deren Therapieoptionen und unter Kenntnis meines Widerrufsrechtes mein Einverständnis mit der geplanten und ggf. weiteren notwendigen genetischen Analysen und der dafür erforderlichen Gewebeentnahme (z. B. Blut). Ich bin einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend den gesetzlichen Vorgaben gespeichert und ggf. in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt bzw. publiziert werden. Die Ergebnisse der Untersuchungen müssen nicht entsprechend den gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen. Ich bin einverstanden, dass das Untersuchungsmaterial zur Validierung von Methoden bzw. für ggf. ergänzende Untersuchungen zur Diagnosefindung aufbewahrt wird, bis der Zweck der Untersuchung vollständig erfüllt ist. Ich möchte über so genannte Zufallsbefunde, das sind Ergebnisse, die sich nicht auf die o. g. Diagnose beschränken, informiert werden.

Ich erkläre mit dem Wissen des jederzeit möglichen Widerrufs meinen Verzicht auf die Aushändigung einer Abschrift dieser Erklärung (§ 630e Absatz 2 Satz 2 BGB). (Nichtzutreffendes bitte streichen.)

Beauftragung und Zahlungsklausel

Ich beauftrage die Praxis für Medizinische Genetik mit der Durchführung der von mir gewünschten Untersuchung. Die Kosten für die Polkörperdiagnostik sind mir bekannt und ich erkläre die Übernahme der Kosten für diese Untersuchung.

Das Ergebnis der Polkörperdiagnostik soll unmittelbar nach Erstellung dem veranlassenden Arzt der einSENDENDEN Klinik zur Kenntnis gegeben werden.

Ich wünsche **eine** Kopie der Befunde:**keine** Kopie der Befunde:_____
Ort_____
Datum_____
Unterschrift der Patientin bzw. des (gesetzlichen) Vertreters