

Dr. med. Lutz Pfeiffer
Dr. med. Annegret Buske
Dr. med. Miriam Kinzel (angestellt)
Fachärzte für Humangenetik
Überörtliche Berufsausübungsgemeinschaft

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

Praxis für Medizinische Genetik
Genetische Beratung und Diagnostik, Zytogenetisches & Molekulargenetisches Labor

Kronenstraße 55-58 10117 Berlin
Telefon 030 4000 4763 0 FAX 030 4000 4763 69
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 zur Translokations-Polkörperdiagnostik

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 Translokations-Polkörperdiagnostik (PKD):

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. Unter Einsatz einer im Vorfeld zusammengestellten individuellen Gen-Sonden-Kombination können gezielt die mütterlichen Translokationschromosomen numerisch in den Polkörpern dargestellt werden. Dadurch ist ein **indirekter** Rückschluss auf eine balancierte, d.h. normale, oder auf eine fehlerhafte (=unbalancierte) chromosomale Ausstattung der Eizelle möglich. Im Zuge ihrer Reifung und Befruchtung schleust die Eizelle zwei so genannte Polkörper aus, die für die weitere Entwicklung der Eizelle und des späteren Embryos keine Rolle mehr spielen. Werden mit den eingesetzten spezifischen Sonden der Translokationschromosomen jeweils 2 Signale im 1. Polkörper und jeweils 1 Signal im 2. Polkörper sichtbar, ist eine balancierte bzw. normale Chromosomenausstattung in der Eizelle zu erwarten. Es kann sich dann entweder um die familiäre balancierte Translokation oder die normalen homologen Chromosomen handeln. Eizellen mit abweichenden Signalverteilungen im 1. und im 2. Polkörper weisen auf eine unbalancierte Chromosomenausstattung hin und werden von der Implantation ausgeschlossen.

Mit der FISH-Analyse kann ausschließlich die numerische Normalverteilung der Translokationschromosomen beurteilt werden. Es sind dabei punktförmige Signale zu erkennen (=Interphasediagnostik) und keine chromosomalen Strukturen, wie sie bei den Metaphasechromosomen erkannt werden können. Mit der Polkörperanalyse können ausschließlich Rückschlüsse auf Fehlverteilungen der mütterlichen Seite getroffen werden, zum väterlichen chromosomalen Anteil sind mit dieser Methode keine Aussagen möglich.

Im Vorfeld der Polkörperdiagnostik ist eine Chromosomenanalyse für die Bestimmung der Translokationsbruchpunkte und für die Zusammenstellung einer individuellen Gen-Sonden-Kombination notwendig. Beide oben genannten Leistungen gehören zu den individuellen Gesundheitsleistungen, die nicht von der gesetzlichen Krankenkasse übernommen werden (der Kostenplan ist der Rückseite zu entnehmen).

Die Polkörperdiagnostik ist eine Einzelzell-Analyse und ermöglicht keine statistische Aussage. Eine invasive pränatale (=vorgeburtliche) Diagnostik, wie die Chorionzottenbiopsie in der 11. SSW oder die Fruchtwasseranalyse in der 16. SSW, ist beim Eintritt einer Schwangerschaft in jedem Fall dringend zur Bestätigung des FISH-Ergebnisses zu empfehlen.

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

Blatt 2 zur Untersuchungsanforderung vom _____

Name _____

Vorname _____

Geburtsdatum _____

Kostenübersicht

Leistung	Preis in €
Generierung der individuellen Gen-Sonden-Kombination für eine FISH-Untersuchung <u>inklusive</u> Chromosomenanalyse (=Bestimmung der Translokationsbruchpunkte).	ca. 470
Generierung der individuellen Gen-Sonden-Kombination für eine FISH-Untersuchung <u>bei schon vorhandener</u> Chromosomenanalyse (=die Translokationsbruchpunkte sind bereits bekannt).	ca. 230
Polkörperdiagnostik mittels FISH an 1 Eizelle	ca. 319
an 2 Eizellen	ca. 372
an 3 Eizellen	ca. 402
an 4 Eizellen	ca. 482
an 5 Eizellen	ca. 561
jede weitere Eizelle	plus ca. 80

Einverständnis der Patientin bzw. des (gesetzlichen) Vertreters (gemäß GenDG Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung!)

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 ggf. genetischer Beratung und unter Kenntnis meines Widerrufsrechtes mein Einverständnis mit der geplanten und ggf. weiteren notwendigen genetischen Analysen und der dafür erforderlichen Gewebeentnahme. 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 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.
(Nichtzutreffendes bitte streichen.)

Beauftragung und Zahlungsklausel

Ich beauftrage die Praxis für Medizinische Genetik mit der Durchführung der von mir gewünschten Untersuchungen. Die Kosten für die Zusammenstellung einer individuellen Gen-Sonden-Kombination und für die Polkörperdiagnostik sind mir bekannt und ich erkläre die Übernahme der Kosten für diese Untersuchungen.

Die Untersuchungsbefunde sollen 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