

**Anamnesebogen und Einverständniserklärung
für Patienten/Familien mit hereditärer Thrombozytopenie oder
Thrombozytopathie**

Der Fragebogen sollte bitte zusammen mit dem betroffenen Patient(in)en / Familie ausfüllt werden.

Name/Namen der Familie	Name des Indexpatient(in)en		

Ist eine Thrombozytopenie/-pathie bei Verwandten bekannt?

Großeltern?

ja nein unbekannt

Eltern?

ja nein unbekannt

Tanten / Onkel?

ja nein unbekannt

Geschwister?

ja nein unbekannt

Kinder?

ja nein unbekannt

wenn ja, bitte genauere Angaben in einem Stammbaum darstellen.

Aus welcher/m Region/Land stammt die Familie?

Ist Konsanguinität (Blutsverwandtschaft der Eltern) in der Familie bekannt?

ja nein unbekannt

wenn ja, bitte genauere Angaben.

Adresse des behandelnden Arztes	Adresse der Patient(in)

Anamnesebogen ausgefüllt am:	
von:	

Stammbaum bitte so genau wie möglich anfertigen.

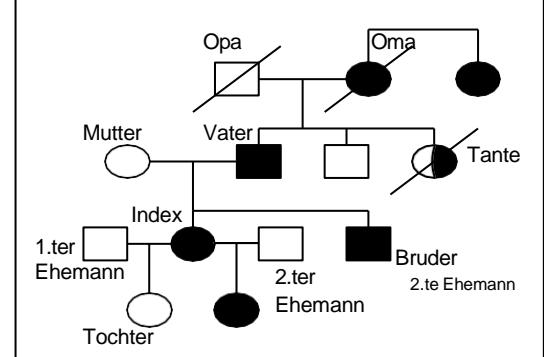
Ein Stammbaum pro Familie reicht aus

Symbol

- = männlich, betroffen
- = männlich, nicht betroffen
- = weiblich, betroffen
- = weiblich, nicht betroffen
- / = nicht bekannt ob betroffen
- / = verstorben

Symbole mit Namen und Geburtsdatum kennzeichnen

Beispiel eines Stammbaums



Für jedes betroffene Familienmitglied bitte ausfüllen.

Name	Vorname	Geschlecht	Geburtsdatum	
<p>Seit welchem Lebensjahr ist die Thrombozytopenie-/pathie bekannt? Welche Thrombozytenzahlen wurden damals bestimmt?</p>		<input type="text"/> <input type="text"/>		
<p>Leidet der Patient unter einer Blutungsneigung? wenn ja, in welchem Alter ist es erstmals aufgefallen?</p>		<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> unbekannt		
<p>Leidet der Patient unter: Nasenbluten? Hämatomen bei einfachen Verletzungen? Petechien? gastrointestinalen Blutungen? anderen Blutungszeichen? (wenn ja, welche?)</p>		<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> unbekannt <input type="checkbox"/> unbekannt <input type="checkbox"/> unbekannt <input type="checkbox"/> unbekannt
<p>Ist eine Eisenmangelanämie bekannt? wenn ja, wird therapiert (Eisentabletten)?</p>		<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> unbekannt		
<p>Ist der Patient schon einmal operiert worden? wenn ja, welcher Eingriff?</p>		<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> unbekannt		
<p>Ist eine erhöhte Blutungsneigung bei operativen Eingriffen aufgefallen? wenn ja, bitte genauere Angaben</p>		<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> unbekannt		
<p>Wurden Zahnextraktionen durchgeführt? wenn ja, kam es zur Nachblutungen?</p>		<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> unbekannt		
<p>Wurde eine Tonsillektomie durchgeführt? wenn ja, kam es zur Nachblutungen?</p>		<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> unbekannt		
<p>Schwerhörigkeit im Hochtontbereich? wenn ja, seit wann? [Audiotogramm bitte beilegen.]</p>		<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> unbekannt		
<p>Katarakt des Auges? wenn ja, seit wann? wie therapiert (operiert)?</p>		<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> unbekannt		
<p>gestörte Nierenfunktion? wenn ja, seit wann?</p>		<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> unbekannt		

Wie ist der aktuelle Creatinin Wert, die aktuelle Creatinin-Clearance?			
Blut in Urin?	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
wenn ja, seit wann?			
Eiweiß in Urin?	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
wenn ja, seit wann?			
Hat sich die Nierenfunktion akut verschlechtert nach einem bestimmten Ereignis? [z.B. nach Infektion/Fieber/Medikamenten] wenn ja, bitte genauere Angaben	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
Leberfunktionsstörungen?	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
wenn ja, seit wann? [Leberwerte bitte beilegen.]			
Sonstiges			
Schlaganfall durch Gefäßverschluss?	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
cerebrale Blutung?	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
Myokardinfarkt?	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
wenn ja, bitte genauere Angaben			
vermehrte Infektionen?	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
wenn ja, bitte genauere Angaben (bakteriell oder viral)			
Sind Leukämien in der Familie aufgetreten?	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
wenn ja, bitte genauere Angaben			
sonstige auffällige Symptome?	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
wenn ja, bitte genauere Angaben [z.B. Retardierung, Knochen-, Bindegewebserkrankungen]			
Bisherige Therapie(n)			
Thrombozytopenie			
Splenektomie?	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
i.v. IgG?	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
Cortison?	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
Sonstiges (bitte beschreiben)	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
Blutungsneigung			
DDAVP?	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
Thrombozytentransfusionen?	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
Sonstiges (bitte beschreiben)	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>
Wurde eine Knochenmarkbiopsie durchgeführt? wenn ja, bitte Befundkopie beilegen	ja <input type="checkbox"/>	nein <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>

Fragen an Patientinnen

Leidet die Patientin unter verstärkter Regelblutung?

wenn ja, wird therapiert? (Hormonpräparate, Tranexamsäure, sonstiges?)

Wie viele Tage dauert die Regelblutung im Durchschnitt?

Wie stark ist die Periodenblutung

(Tampons/Binden pro Tag maximal)?

Muss die Binde nachts gewechselt werden?

Ist die Patientin schwanger?

wenn ja,
 wann ist der Entbindungstermin?

War die Patientin jemals schwanger?

wenn ja,
 wie viele Entbindungen/Aborte?

Ist eine erhöhte Blutungsneigung bei Entbindungen aufgefallen?

Vaginal

wenn ja, bitte genauere Angaben
 (besondere Therapie? Sonstiges?)

Sectio (Kaiserschnitt)

wenn ja, bitte genauere Angaben
 (besondere Therapie? Sonstiges?)

Kind 1

Entbindung?

von Thrombozytopenie betroffen?

sind Komplikationen aufgetreten?

wenn ja,
 welche?

Kind 2

Entbindung?

von Thrombozytopenie betroffen?

sind Komplikationen aufgetreten?

wenn ja,
 welche?

Kind 3

Entbindung?

von Thrombozytopenie betroffen?

sind Komplikationen aufgetreten?

wenn ja,
 welche?

ja nein unbekannt

≤3 4-5 ≥6

≤3 ja 4-6 nein ≥7

ja nein unbekannt

ja nein

ja nein unbekannt

ja nein unbekannt

ja	<input type="checkbox"/>	vaginal	<input type="checkbox"/>	sectio	<input type="checkbox"/>
ja	<input type="checkbox"/>	nein	<input type="checkbox"/>	unbekannt	<input type="checkbox"/>
ja	<input type="checkbox"/>	nein	<input type="checkbox"/>	unbekannt	<input type="checkbox"/>

ja	<input type="checkbox"/>	vaginal	<input type="checkbox"/>	sectio	<input type="checkbox"/>
ja	<input type="checkbox"/>	nein	<input type="checkbox"/>	unbekannt	<input type="checkbox"/>
ja	<input type="checkbox"/>	nein	<input type="checkbox"/>	unbekannt	<input type="checkbox"/>

ja	<input type="checkbox"/>	vaginal	<input type="checkbox"/>	sectio	<input type="checkbox"/>
ja	<input type="checkbox"/>	nein	<input type="checkbox"/>	unbekannt	<input type="checkbox"/>
ja	<input type="checkbox"/>	nein	<input type="checkbox"/>	unbekannt	<input type="checkbox"/>

Abklärung angeborener Thrombozytenerkrankungen

Untersuchungsform: diagnostisch prädiktiv pränatal Forschung

spezielle Fragestellung: wissenschaftliche Nutzung

Einverständniserklärung des Patienten/der Patientin/der gesetzlichen Vertreter

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten sowie vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen zusätzlich eine genetische Beratung.

Ich habe eine allgemeine schriftliche Aufklärung zu genetischen Analysen gemäß GenDG erhalten, gelesen und verstanden. Über die in Frage stehende Erkrankung/Störung/Diagnose:

_____ ,
deren genetische Grundlage(n), die Möglichkeiten der Vorbeugung/Vermeidung/Behandlung sowie Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft einer möglichen genetischen Diagnostik einschließlich der mit der Probenentnahme verbundenen Risiken bin ich umfassend beraten worden.

Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der zur Frage stehenden Erkrankung notwendig sind, sowie zu den erforderlichen Blut-/Gewebeentnahmen.

Ich hatte ausreichend Gelegenheit offene Fragen zu besprechen.

Ich bin damit einverstanden, dass die Befundmitteilung neben meinem(r) einsendenden Arzt (Ärztin) nachrichtlich Dr. C. Zaninetti und Prof. Dr. T. Thiele, sowie Frau / Herrn Dr. zur Verfügung gestellt wird.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Bei Bedarf dürfen die über meine Person erhobenen Daten und Untersuchungsergebnisse für Beratungen und/oder Untersuchungen von Familienangehörigen genutzt werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchungen nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit diese Daten auch später für weitere Familienangehörige (z.B. Kinder, Enkelkinder) zur Verfügung stehen.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Gemäß GenDG soll nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Analyse vernichtet werden. Ich bin damit einverstanden, dass verbleibendes Untersuchungsmaterial für spätere genetische Untersuchungen in meiner Familie als Vergleichsmaterial bzw. für weiterführende genetische Analysen sowie für Forschungszwecke und qualitätssichernde Maßnahmen bzgl. der oben genannten Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form aufbewahrt wird.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ich bin damit einverstanden, dass erhobene Daten/Ergebnisse und die Anamnese über die in Frage stehende Erkrankung entsprechend der gesetzlichen Vorgaben gespeichert und in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für wissenschaftliche Zwecke, für Zwecke der Qualitätssicherung und der Lehre/Weiter- und Fortbildung genutzt/veröffentlicht werden. Sie können die Verwendung der Ergebnisse, die für wissenschaftliche Zwecke genutzt werden, jederzeit stoppen. Die bis zu diesem Zeitpunkt verwendeten pseudonymisierten Daten können nicht gelöscht werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Der Untersuchungsauftrag kann im Bedarfsfall an ein spezialisiertes medizinisches Labor weitergeleitet werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Ich möchte über die Ergebnisse der genetischen Analyse nur insoweit informiert werden, wie es für mich und meine Familie für die oben genannte Fragestellung relevant ist.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein

Mir ist bekannt, dass ich alle getätigten Einwilligungen ganz oder teilweise ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile widerrufen kann und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen). Mir ist ebenfalls bekannt, dass ich eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit stoppen, die Vernichtung des Untersuchungsmaterials und aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann. Ich bin mit der Weitergabe von Daten aus meiner Patientenakte für Abrechnungszwecke an eine Ärztliche Verrechnungsstelle einverstanden.

Den vorausgehenden Text habe ich gelesen, verstanden und eine Kopie davon erhalten.

Ort, Datum

Name (Druckbuchstaben) Unterschrift (Patient/gesetzl. Vertreter)

Aufklärung vor genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Untersuchungen eine ausführliche Aufklärung sowie eine schriftliche Einwilligung. Bei vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Untersuchungen ist zusätzlich eine humangenetische Beratung durchzuführen.

Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Untersuchungen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Untersuchung angeboten, um folgende Diagnose/Fragestellung abzuklären:

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Untersuchung hat, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen haben können.

Eine genetische Untersuchung hat zum Ziel, die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz oder die Erbsubstanz selbst (DNA) mittels spezifischer Verfahren auf erbliche (genetische) Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung/ Störung sind.

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe. Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. Es kann im Bereich der Einstichstelle aber eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Entzündungsreaktion, eine lokale Infektion oder eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme aufgeklärt. Ein weiteres, nie völlig auszuschließendes Risiko besteht in der Möglichkeit einer Probenverwechslung. Es werden alle Maßnahmen unternommen, um diese und andere Fehler zu vermeiden.

Bei einer genetischen Untersuchung werden entweder gezielt einzelne oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig untersucht. Die angewendete Methode hängt von der Fragestellung ab.

Bedeutung der Ergebnisse. Wird eine krankheitsverursachende erbliche Eigenschaft (Mutation, z.B. eine Veränderung der DNA-Sequenz) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Aussagekraft und Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, kann trotzdem eine für die Erkrankung verantwortliche genetische Veränderung bei dem/der Betroffenen vorliegen, die mittels der angewandten Untersuchungsmethode nicht nachgewiesen werden konnte. Eine genetisch bedingte Krankheit bzw. Veranlagung dafür lässt sich nicht immer mit völliger Sicherheit ausschließen. In solchen Fällen werden wir versuchen, eine Wahrscheinlichkeit für das Auftreten der Erkrankung bzw. einer Veranlagung bei Ihnen oder Ihren Angehörigen abzuschätzen.

Gelegentlich werden Veränderungen der DNA-Sequenz nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist (so genannte Genvarianten). Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch bedingten Krankheitsursachen ist nicht möglich. Ebenfalls ist es nicht möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihrer Angehörigen/Kinder durch genetische Untersuchungen auszuschließen.

Bei Untersuchung von mehreren Familienmitgliedern ist eine korrekte Befundinterpretation nur dann möglich, wenn die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen.

Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial. Das GenDG verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden. Häufig ist es sinnvoll, das Material z.B. zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse oder für zukünftige Diagnosemöglichkeiten aufzuheben.

Mit Ihrer Zustimmung kann Ihr Untersuchungsmaterial in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form auch für verschiedene Anforderungen wie z.B. die **Qualitätssicherung im Labor**, die Lehre bzw. die Weiter- und Fortbildung oder die Erforschung von Krankheitsursachen benutzt werden.

Das Gesetz schreibt auch vor, dass **personenbezogene Daten und medizinische Befunde** nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch später noch für Sie oder Ihre Angehörigen von Bedeutung sein. Mit Ihrer ausdrücklichen Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist hinaus aufbewahren.

Widerrufsbelehrung. Sie können Ihre Einwilligung zur Untersuchung ganz oder teilweise ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile zurückziehen. Sie haben das Recht Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung zu stoppen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials und aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde zu verlangen.