

**FORMULAR ZUR ANFORDERUNG DES TESTS UND INFORMIERTE EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG: INFORMATIONEN ZU DEN MÖGLICHKEITEN UND GRENZEN DES TESTS**

BITTE SCHREIBEN SIE ALLE DATEN DEUTLICH IN DRUCKBUCHSTABEN.

**ETIKETT ANBRINGEN**
**PATIENTIN**

Nachname

Vorname

Geburtsdatum

TT / MM / JJJJ

 /  /    

Geburtsort

Wohnhaft (Adresse, Ort, Postleitzahl)

Nation

Steuernummer

Telefon

E-Mail

Datum

TT / MM / JJJJ

  /   /    

 Unterschrift  
der Patientin

**UNTERSCHRIFT DER PATIENTIN**
 BASIS

 BASIS PLUS  DIGEORGE-SYNDROM

 BASIS PLUS +  
21 KARYOTYPISCHE MIKRODELETIONEN

 KARYOTYP

 KARYOTYP PLUS

 KARYOTYP PLUS +  
MONOGENETISCHE KRANKHEITEN

 TOTAL SCREEN

 MONOGENETISCHE KRANKHEITEN

 MINI CGS 1  
BASIS PLUS + 21 MIKRODELETIONEN +  
MÜTTERLICHES CARRIER SCREENING

 MINI CGS 2  
KARYOTYP PLUS + MÜTTERLICHES CARRIER SCREENING

 MINI CGS 3  
KARYOTYP PLUS + MONOGENETISCHE KRANKHEITEN +  
MÜTTERLICHES CARRIER SCREENING

**SCHWANGERSCHAFT (ALLE FELDER MÜSSEN AUSGEFÜLLT WERDEN)**

 Ich möchte das **Geschlecht des Fötus** wissen JA  NEIN 
**PARA**
**SCHWANGERSCHAFT**
 Einzelschwangerschaft  Monochoriale Zwillingschwangerschaft  Bichorale Zwillingschwangerschaft

**SCHWANGERSCHAFT**

 Spontan  Homologe künstliche Befruchtung  Heterologe künstliche Befruchtung   (Alter der spendenden Person)

Datum letzte Monatsblutung

TT / MM / JJJJ

  /   /    

Schwangerschaftsalter am Tag der Entnahme

 WOCHEN   TAGE 
**ETHNISCHE ZUGEHÖRIGKEIT**

 Kaukasisch  Afrikanisch  Nordafrikanisch   
 Asiatisch  Andere 

Gewicht

Körpergröße

Raucherin

 JA  NEIN 
**KLINISCHE ANAMNESE**
**ARZT / LABOR**

Nachname des Arztes (obligatorische Angabe)

Vorname des Arztes (obligatorische Angabe)

Telefon des zuständigen Arztes

 Labor / Diagnosezentrum  
(obligatorische Angabe)

Straße

Postleitzahl

Ort

E-Mail

Datum

TT / MM / JJJJ

  /   /    

 Unterschrift des  
Gesundheitspersonals  
das die Einverständniserklärung  
aufgenommen hat

## INFORMATIONEN ZU DEN MÖGLICHKEITEN DES TESTS UND ZUR AKZEPTANZ SEINER GRENZEN

### AUSWAHL DER DURCHZUFÜHRENDEN TESTS

DIE IM RAHMEN DIESES TESTS DURCHFÜHRTEN UNTERSUCHUNGEN MÜSSEN VON DER SCHWANGEREN UNTER ANLEITUNG DES FACHARZTES AUSGEWÄHLT WERDEN. DIESER ERLÄUTERT DIESE INFORMIERTE ZUSTIMMUNG ENTSPRECHEND DEN BEDÜRFNISSEN UND WÜNSCHEN DES ELTERNPAARES AUF VERSTÄNDLICHE WEISE.

**Ich erkläre hiermit, dass ich umfassende Informationen über den von mir gewählten und beantragten NIPT-Test erhalten habe.**

Ich bin mir darüber im Klaren, dass trotz der gemäß der in unserem Land gültigen Leitlinien sehr hohen diagnostischen Leistung, die der Test, dem ich mich unterziehe, aufweist, eine diagnostische Sicherheit nur durch invasive Tests (Amniozentese und Villozentese) gewährleistet ist.

Ich habe auch genau verstanden, dass alle fetalen DNA-Tests (NIPT) keine sichere Diagnose liefern, auch wenn Fälle sowohl falsch-positiver als auch falsch-negativer Ergebnisse selten sind. Ich akzeptiere diese seltenen Ereignisse.

**Darüber hinaus liegt gemäß der Schätzung der internationalen Fachliteratur die Wahrscheinlichkeit einer fehlerhaften Bestimmung des Geschlechts des Fötus bei 3%.**

**BASIS** untersucht ausschließlich die häufigsten Formen von Chromosomanomalien, und zwar das **Down-Syndrom** (Trisomie von Chromosom 21), das **Edwards-Syndrom** (Trisomie von Chromosom 18) und das **Patau-Syndrom** (Trisomie von Chromosom 13), mit einer durchschnittlichen Genauigkeit von 99.8% so wie in den aktuellen Leitlinien vorgesehen.

**Auf Anfrage kann auch das Geschlecht des Fötus bestimmt werden, aber NICHT, wie bereits erwähnt, Anomalien der Geschlechtschromosome.**

Unterschrift / Unterschriften  
der Patientin

Unterschrift des Gesundheitspersonals  
das die Einverständniserklärung aufgenommen hat.

**BASIS PLUS** untersucht die 3 wichtigsten fetalen **Aneuploidien** der **Chromosome 21, 18, 13** (wie oben beschrieben) sowie Aneuploidien der **Geschlechtschromosome X, Y** (mit einer Genauigkeit von durchschnittlich 99.8%). Dabei wird auch das Geschlecht des Fötus bestimmt, dies kann auf unseren Wunsch jedoch verschwiegen werden.

Auf Antrag kann die Suche nach dem DiGeorge-Syndrom hinzugefügt werden. Diese sporadisch auftretende genetischen Störung, die auf den Verlust (Deletion) eines Teils von Chromosom 22 zurückzuführen ist, tritt bei etwa 1/3500 Lebendgeburten auf.

Ich beantrage ebenfalls die Suche nach dem **DiGeorge-Syndrom**? JA  NEIN

Unterschrift / Unterschriften  
der Patientin

Unterschrift des Gesundheitspersonals  
das die Einverständniserklärung aufgenommen hat.

**BASIS PLUS + 21 MIKRODELETIONEN** untersucht die 3 wichtigsten fetalen Aneuploidien der Chromosome 21, 18,13 und der Geschlechtschromosome X,Y (mit einer Genauigkeit von durchschnittlich 99.8%). Dieser Test umfasst auch das Screening einer großen Anzahl kleiner Chromosomenveränderungen, die durch strukturelle Umlagerungen bedingt werden (sogenannte Mikroduplikationen/Mikrodeletionen), mit einer durchschnittlichen Auflösung von 5 Mb, die jedoch von der fetalen Fraktion abhängt (die Empfindlichkeit steigt mit zunehmender fetaler Fraktion, aber die durchschnittliche Genauigkeit liegt nicht höher als 85%).

Höhere Werte sind mit keinem NIPT-Test zu erreichen. Der Begriff Mikrodeletionen/Mikroduplikationen bezieht sich auf Anomalien, die durch das Fehlen eines kleinen Chromosomenabschnitts gekennzeichnet sind, was zum Verlust von Geninformationen (Mikrodeletionen) oder zur Hinzufügung von überzähligem genomischem Material (Mikroduplikationen) führt. Die Liste der 21 untersuchten Syndrome finden Sie unter [www.fetaldna.it](http://www.fetaldna.it) und im vorgelegten Befund.

Unterschrift / Unterschriften  
der Patientin

Unterschrift des Gesundheitspersonals  
das die Einverständniserklärung aufgenommen hat.

**KARYOTYP** ist ein NIPT-Test, bei dem die Suche nach numerischen Veränderungen auf alle Chromosomen ausgeweitet wird.

**Anders ausgedrückt, es wird auf allen 23 Chromosomenpaaren des fetalen Karyotyps, einschließlich der Geschlechtschromosomen X und Y, nach Veränderungen der Anzahl gesucht (mit einer durchschnittlichen Genauigkeit von 99,8%).**

Unterschrift / Unterschriften  
der Patientin

Unterschrift des Gesundheitspersonals  
das die Einverständniserklärung aufgenommen hat.

**KARYOTYP PLUS** ist ein sehr aufwendiger und umfassender nicht invasiver Test an frei zirkulierender fetalen DNA (NIPT). Er umfasst zunächst alle bisher aufgeführten Untersuchungen: numerische Veränderungen, sogenannte Aneuploidien (nur numerische Veränderungen) aller Chromosomen, einschließlich 13, 18, 21 und der Geschlechtschromosome (X und Y und deren numerische Veränderungen) mit einer Genauigkeit von 99,8%. Er beinhaltet die Suche nach wichtigen durch Mikrodeletion/Mikroduplikation hervorgerufenen Syndromen mit einer durchschnittlichen Auflösung von 5 Mb, die jedoch mit der fetalen Fraktion korreliert (die Empfindlichkeit steigt mit zunehmender fetaler Fraktion), deren durchschnittliche Genauigkeit jedoch nie 85% übersteigt. Höhere Werte lassen sich mit keinem Test erzielen. Die Liste der 21 wichtigsten Mikrodeletionssyndrome, die im Rahmen des Screenings untersucht werden, wird im Untersuchungsergebnis angegeben und ist auf der Website [FetalDNA.co.uk](http://FetalDNA.co.uk) klar aufgelistet. Dieser Test umfasst auf Anfrage (kostenlos) die Suche nach den häufigsten Mutationen bei mütterlicher Mukoviszidose.

**Der FetalDNA Karyotyp Plus beinhaltet auch die kostenlose Suche nach den häufigsten Mutationen bei mütterliche Mukoviszidose.**

Ich bestätige, dass ich die Suche nach den häufigsten Mutationen bei mütterlicher Mukoviszidose durchführen lassen möchte? JA  NEIN

Unterschrift / Unterschriften  
der Patientin

Unterschrift des Gesundheitspersonals  
das die Einverständniserklärung aufgenommen hat.

## **MONOGENETISCHE FETALE ERKRANKUNGEN**

(können einzeln nachgefragt werden oder in Verbindung mit den vorhergehend beschriebenen Angeboten)

Bei diesem Test handelt es sich um ein Screening und nicht um einen diagnostischen Test. Trotz der Genauigkeit der Ergebnisse, haben sie keinen diagnostischen Wert und müssen im Zusammenhang mit dem klinischen Bild der Schwangeren und der Familienanamnese beurteilt werden. Diese Untersuchung ist kein Ersatz für die invasive pränatale Diagnostik (Villozentese oder Amniozentese). Dieser Test sucht nach den Genmutationen, die zu den folgenden monogenetischen fetalen Erkrankungen führen: Fetale Mukoviszidose (Gen CFTR), Kongenitale Taubheit (Gen GJB2), Beta-Thalassämie (Gen HBB), Kongenitale adrenale Hyperplasie (Gen CYP21A2), Hämochromatose (Gen HFE), Achondroplasie (Gen FGFR3), Hypochondroplasie (Gen FGFR3), Thanatophore Dysplasie (Gene FGFR3), Apert-Syndrom (Gen FGFR2), Crouzon-Syndrom (Gen FGFR2), Pfeiffer-Syndrom (Gen FGFR2), LEOPARD-Syndrom (Gen PTPN11), Noonan-Syndrom (Gen PTPN11), Noonan-Syndrom (Gen SOS1), Noonan-Syndrom (Gen RAF1), Phenylketonurie (Gen PAH), Rett-Syndrom (Gen MECP2), Autosomal-rezessive polyzystische Nierenerkrankung (Gen PKHD1).

Ich bin umfassend darüber informiert worden, dass es nicht möglich ist, im mütterlichen Blut das Vorhandensein solcher Anomalien beim Fötus mit Gewissheit nachzuweisen. Der Test, dem ich mich unterziehe, hat eine Genauigkeit von bis zu 90%. Höhere Werte sind NICHT reell und nachweisbar und können mit keinem fetalen DNA-NIPT-Test erzielt werden. Gewissheit (wie in den Leitlinien unseres Landes betont) gibt es nur bei invasiven Tests (Amniozentese oder Villozentese).

Unterschrift / Unterschriften  
der Patientin

Unterschrift des Gesundheitspersonals  
das die Einverständniserklärung aufgenommen hat.

## **TOTAL SCREEN** ist ein ausgefeilter und umfassender nicht-invasiver Test der zirkulierenden freien fetalen DNA (NIPT).

Er analysiert alle 23 Chromosomenpaare des fetalen Karyotyps und umfasst somit die Suche nach Aneuploidien der Geschlechtschromosome X, Y, einschließlich der 3 wichtigsten fetalen Chromosomaneuploidien der Chromosome 21, 18, 13, und zwar das Down-Syndrom (Trisomie des Chromosom 21), das Edwards-Syndrom (Trisomie des Chromosom 18) und das Patau-Syndrom (Trisomie des Chromosom 13) mit einer Genauigkeit von 99.8%. Der Test beinhaltet das Screening einer großen Anzahl kleiner Chromosomveränderungen aufgrund struktureller Umstellungen (welche Mikroduplikationen / Mikrodeletionen genannt werden) mit einer durchschnittlichen Auflösung von 5 Mb, die jedoch mit der fetalen Fraktion korreliert (die Genauigkeit steigt mit zunehmender fetaler Fraktion, übersteigt jedoch nie 85%). Darüber hinaus umfasst er die Suche nach Genmutationen, die zu den im vorangehenden Punkt aufgeführten monogenetischen fetalen Erkrankungen führen, und zwar mit einer Genauigkeit von bis zu 90%. Darüber hinaus umfasst der FetalDNA Total Screen auch Untersuchungen, die die Schwangere betreffen, und zwar im Einzelnen:

- die Suche nach einigen Genmutationen, die mütterliche Mukoviszidose verantworten
- die Suche nach Deletionen auf Exon 7 und 8 des SMN1-Gens und des SMN2-Gens im Zusammenhang mit der spinalen Muskelatrophie (der Test schließt fast alle mit der SMA korrelierten molekularen Veränderungen aus, aber es existieren sehr seltene Mutationen, die mit diesem Test nicht aufgespürt werden können)
- der Nachweis von Infektionserregern im Blut der Schwangeren, so dass ein Befund frühzeitig festgestellt werden kann, bevor er positiv wird; routinemäßig während der Schwangerschaft durchgeführte Antikörpertests (auch wenn sie noch so sicher und gründlich sind) schließen eine Schädigung des Fötus durch solche Infektionen nicht aus, wenn diese vor oder nach dem Test auftreten
- die Suche nach Mutationen, die derzeit mit einer Veranlagung zu Frühgeburten in Verbindung gebracht werden (dieser Test schließt nicht aus, dass Frühgeburten aus anderen klinischen Gründen auftreten können)
- die Bewertung des Präeklampsierisikos auf biochemischer Basis (drückt einen Risikowert aus und ist daher für den behandelnden Arzt zwar von großem Nutzen, bietet aber keine Gewissheit)
- die Suche nach den häufigsten für die erbliche Thrombophilie verantwortlichen Mutationen (diese Untersuchungen werden von einem großen Teil der internationalen Literatur als nützlich für die Vorbeugung von mütterlich-fetalen Komplikationen wie Fehlgeburten, Wachstumsverzögerungen, Plazentaabbrüchen und Thrombosen angesehen. Sie müssen im klinischen Kontext bewertet werden und schließen die Existenz anderer Faktoren, die dieselben Probleme verursachen, nicht aus)

Unterschrift / Unterschriften  
der Patientin

Unterschrift des Gesundheitspersonals  
das die Einverständniserklärung aufgenommen hat.

## **MINI CGS 1** umfasst alle im Paket Basis Plus + 21 Mikrodeletionen aufgeführten Untersuchungen in Verbindung mit einem Carrier Screening der Mutter auf folgende Krankheiten:

- Mukoviszidose, Kongenitale Taubheit und spinale Muskelatrophie (SMA), die von beiden Elternteilen vererbt werden (rezessiver Erbgang),
- Muskeldystrophie und X-Fragilie, die von gesunden Trägermüttern übertragen werden (X-chromosomale Übertragung).

**Im Falle eines positiven Ergebnisses des mütterlichen Carrier Screenings werde ich für eine genetische Beratung kontaktiert werden.**

Unterschrift / Unterschriften  
der Patientin

Unterschrift des Gesundheitspersonals  
das die Einverständniserklärung aufgenommen hat.

## **MINI CGS 2** umfasst alle im Paket Karyotyp Plus aufgeführten Untersuchungen in Verbindung mit einem Carrier Screening der Mutter auf folgende Krankheiten:

- Mukoviszidose, Kongenitale Taubheit und spinale Muskelatrophie (SMA), die von beiden Elternteilen vererbt werden (rezessiver Erbgang), Muskeldystrophie und X-Fragilie, die von gesunden Trägermüttern übertragen werden (X-chromosomale Übertragung).

**Im Falle eines positiven Ergebnisses des mütterlichen Carrier Screenings werde ich für eine genetische Beratung kontaktiert werden.**

Unterschrift / Unterschriften  
der Patientin

Unterschrift des Gesundheitspersonals  
das die Einverständniserklärung aufgenommen hat.

## **MINI CGS 3** umfasst alle im Paket Karyotyp Plus aufgeführten Untersuchungen in Verbindung mit monogenetischen Erkrankungen und einem Carrier Screening der Mutter auf folgende Krankheiten:

- Mukoviszidose, Kongenitale Taubheit und spinale Muskelatrophie (SMA), die von beiden Elternteilen vererbt werden (rezessiver Erbgang),
- Muskeldystrophie und X-Fragilie, die von gesunden Trägermüttern übertragen werden (X-chromosomale Übertragung).

**Im Falle eines positiven Ergebnisses des mütterlichen Carrier Screenings werde ich für eine genetische Beratung kontaktiert werden.**

Unterschrift / Unterschriften  
der Patientin

Unterschrift des Gesundheitspersonals  
das die Einverständniserklärung aufgenommen hat.

## INFORMATIONEN ZU DEN MÖGLICHKEITEN DES TESTS UND ZUR AKZEPTANZ SEINER GRENZEN

- Ich bin mir darüber im Klaren, dass der NIPT-Test, dem ich mich unterziehe, bei der Suche nach fetalen Anomalien im mütterlichen Blut gemäß den heute in unserem Land geltenden Leitlinien keine diagnostische Sicherheit bietet; diese wird ausschließlich durch invasive Tests (Amniozentese und Villozentese) gewährleistet. Es ist allgemein bekannt, dass alle fetalen DNA-Tests (NIPT) keine diagnostische Sicherheit bieten. Auch wenn es selten vorkommt, werden Fälle von falschen positiven und falschen negativen Ergebnissen berichtet. Ich akzeptiere dieses seltene Vorkommnis. Die Wahrscheinlichkeit einer Fehlinterpretation des fetalen Geschlechts beträgt 3%. Diese Möglichkeit hat keinen klinischen Wert, muss aber wegen ihrer emotionalen Auswirkungen bekannt sein.
- Außerdem lassen sich mit einem NIPT-Test keine balancierten Chromosomentranslokationen feststellen. Fetale und/oder plazentare chromosomale Mosaik (zwei Zelllinien mit unterschiedlicher Chromosomenausstattung) werden möglicherweise nicht erkannt. Es werden nicht alle Punktmutationen analysiert, die mit den untersuchten Genen assoziiert sind und die Genauigkeit übersteigt nicht 85%, ebensowenig Methylierungsdefekte, Triploidien, Polyploidien und alle chromosomalen und molekularen Umlagerungen, die mit NIPT-Techniken nicht nachweisbar sind.
- Sollte der Screening-Test ein positives Ergebnis liefern, ist nach den geltenden Leitlinien eine Bestätigung durch eine invasive Pränataluntersuchung (Amniozentese / Villozentese) erforderlich. Diese Verfahren werden in unserem Zentrum in Rom kostenlos durchgeführt, sowohl die Entnahmetechnik als auch die genetische Untersuchung.
- Die für die Erstellung des Befunds notwendige Zeit variiert je nach Art der angeforderten Untersuchung und kann sich aufgrund technischer Probleme oder notwendiger zusätzlicher Analysen verzögern.
- Mir ist bewusst, dass dieser NIPT, obwohl er mit modernster molekularer Technologie durchgeführt wird, möglicherweise kein Ergebnis liefert und wiederholt werden muss (in der Literatur wird dies für etwa 1% der Fälle angegeben). Dies kann auch eintreten, wenn der Prozentsatz an vorliegender fetaler DNA niedrig ist (normalerweise weniger als 4%). In solchen Fällen sollte eine invasive Untersuchung durchgeführt werden, da die geringe Menge an fetaler DNA im mütterlichen Blut ein Hinweis auf ein erhöhtes Risiko einer Chromosomenanomalie darstellen kann. FetalDNA wird nämlich - wie alle NIPTs - durch einen quantitativen Vergleich der DNA ausgewählter Chromosomen im Blut der Mutter mit der des Fötus erstellt. Der Großteil dieser DNA ist mütterlichen Ursprungs. Ein kleiner Teil ist fetalen Ursprungs. Mit dem Test wird festgestellt, ob die Menge der DNA eines Chromosoms von der erwarteten Menge abweicht. Ein höherer Anteil an DNA von Chromosom 21 könnte zum Beispiel bedeuten, dass das Kind drei Kopien dieses Chromosoms hat (was das Down-Syndrom verursacht) statt der üblichen zwei. Der Mindestwert von 4%, der für eine hinreichend zuverlässige Diagnose erforderlich ist, wurde durch statistische Modelle definiert, die auf der Mindestanzahl aneuploider Chromosomenfragmente basieren, die ausreichen, um fetale Aneuploidien in Abhängigkeit von verschiedenen FF-Werten zu erkennen. Bei niedrigen FF-Werten können diesem Modell zufolge Unterschiede in der zirkulierenden cfDNA zwischen Schwangerschaften mit fetalen Trisomien und Schwangerschaften mit euploiden Föten unerkannt bleiben, was zu falsch negativen Ergebnissen führt. Ein Faktor, der mit einer niedrigen fetalen cfDNA und der daraus resultierenden Möglichkeit eines Testversagens in Verbindung gebracht wird, ist ein erhöhtes Körpergewicht der Mutter. Die erhöhte Menge an mütterlicher cfDNA bei fettleibigen Frauen könnte nämlich den fetalen Anteil maskieren, was das Aneuploidie-Screening erschwert und das Risiko eines Testversagens erhöht. Dies ist auf einen hohen Body-Mass-Index (>30) bei Fettleibigkeit und Übergewicht (BMI 25 - 30) zurückzuführen.
- Es wird darauf hingewiesen und ausdrücklich wiederholt, dass andere Mutationen als die im Test speziell gesuchten und im Befund angegebenen, nicht untersucht werden und der Test daher keine Möglichkeit hat, ihre Existenz zu verifizieren.
- Sollte eine Wiederholung des Tests erforderlich sein, wird ohne zusätzliche Kosten eine neue Blutprobe entnommen.
- Bei zweieiigen Zwillingsschwangerschaften ist es weder möglich, den Zustand des einzelnen Fötus zu beurteilen, noch Aneuploidien der Geschlechtschromosome genau zu bewerten. Es ist jedoch möglich, das Vorhandensein oder Fehlen des Y-Chromosoms festzustellen. Wird ein Vorhandensein des Y-Chromosoms festgestellt, ist es nicht möglich zu erkennen, ob nur einer oder beide Föten männlich sind. Bei Schwangerschaften, die als Zwillingsschwangerschaften oder Mehrlingsschwangerschaften begannen und bei denen es nachfolgend zum Spontanabort eines oder mehrerer Föten gekommen ist, mit anschließender Resorption der Schwangerschaftskammer (vanishing twin), kann freie fetale DNA auch des abegangenen Fötus im mütterlichen Blut vorhanden sein. Dies könnte die Qualität der Ergebnisse beeinträchtigen und zu falsch-positiven Ergebnissen führen, wenn die Ursache des Aborts auf das Vorhandensein von chromosomalen Aneuploidien bei einem der getesteten Chromosomen zurückzuführen ist. Ebenso könnte es zu widersprüchlichen Ergebnissen bei der Geschlechtsbestimmung kommen (z. B. eine männliche Diagnose wenn das gefundene Y-Chromosom von der DNA des abegangenen Fötus stammt).
- Beim Vorliegen eines Chromosomenmosaiks (die Häufigkeit liegt bei etwa 1-2%) kann es zu abweichenden Ergebnissen (falsch-positiv oder falsch-negativ) kommen. Insbesondere kann es vorkommen, dass der Test ein positives Ergebnis liefert (Aneuploidie festgestellt), aber diese Chromosomenanomalie aufgrund des Chromosomenmosaiks auf die Plazenta beschränkt ist. In einem solchen Fall könnte sich der Fötus bei der Untersuchung im Rahmen der invasiven Pränataldiagnostik als normaler Karyotyp erweisen (falsch-positiv). Umgekehrt kann der Test ein negatives Ergebnis liefern (Aneuploidie unerkannt), aber aufgrund des Chromosomenmosaiks kann die fetale DNA ohne Aneuploidie auf die Plazenta beschränkt sein, was dazu führt, dass der Fötus bei der Kontrolluntersuchung im Rahmen der invasiven Pränataldiagnose einen aneuploiden Karyotyp aufweist (falsch-negativ).

ich bekunde, dass ich die Grenzen des gewählten Screening-Tests **GENAU VERSTANDEN HABE** **PFLICHTFELD**  ich bekunde, dass ich die Grenzen des gewählten Screening-Tests **NICHT GENAU VERSTANDEN HABE**

Unterschrift / Unterschriften  
der Patientin

Unterschrift des Gesundheitspersonals  
das die Einverständniserklärung aufgenommen hat.

Ihre Privatsphäre hat für ALTAMEDICA Priorität. Artemisia SpA mit Sitz in Rom, Viale Liegi, 41, als Verantwortlicher für die Datenverarbeitung informiert Sie, dass Ihre Daten in Übereinstimmung mit den Bestimmungen der geltenden Gesetzgebung und der EU-Verordnung Nr. 2016/679 behandelt werden. Ihre Identität und alle Daten, die sich auf Ihre persönlichen Informationen beziehen, werden vertraulich behandelt und nur autorisiertes Personal wird Zugang zu diesen Informationen haben, zusammen mit den zuständigen Behörden, wenn dies durch die Gesetze der lokalen Gerichtsbarkeit erforderlich ist. Wir möchten Sie darüber informieren, dass Ihre persönlichen Daten nur zu folgenden Zwecken verarbeitet werden: (1) zur Erfüllung der Verpflichtungen, die sich aus der Erbringung der von Ihnen nachgefragten Dienstleistungen ergeben; (2) für Forschungszwecke, wissenschaftliche Veröffentlichungen und Präsentationen, unter der Voraussetzung, dass Ihre Daten anonym bleiben und bei der Datenanalyse nicht identifiziert werden können, die aus jeder Veröffentlichung entfernt werden.

Gemäß den Gesetzen zum Datenschutz muss der Antragsteller die Zustimmung des Patienten haben, um die angeforderten diagnostischen Tests durchzuführen und seine Daten zu verarbeiten. Diese Daten werden nicht länger als für die Dauer des von der geltenden Gesetzgebung vorgesehenen Zeitraum aufbewahrt. Es ist jederzeit möglich, seine Rechte in Bezug auf Zugang, Korrektur, Widerspruch, Löschung, Widerruf, automatisierte Entscheidungen, Einschränkung und Übertragbarkeit auszuüben, indem man sich an Artemisia spa mit Sitz in Viale Liegi 41 - Rom wendet, per Einschreiben mit Rückschein oder an die folgende PEC-Adresse: [artemisiasp@pec.it](mailto:artemisiasp@pec.it) oder an den von der Gesellschaft benannten DSB unter folgender Adresse: [dpo@artemisia.it](mailto:dpo@artemisia.it).

**Stimme zu**  **Stimme nicht zu**

dass der Befund per E-Mail an die oben genannte Adresse zugesendet werden soll

Unterschrift / Unterschriften  
der Patientin