

Patient / Ratsuchender

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Geschlecht: männlich weiblich

Untersuchungsmaterial

Blut ____ ml (mind. 3 ml EDTA-Blut) Blutkarten (mind. 10 Spots)

DNA ____ µg (mind. 5 µg DNA, Konz. ≥ 50 ng/µl) DNA-Nr.: _____

Sonstiges _____

Externe ID: _____

Entnahmedatum: _____

Der Versand der Proben per Post in einem Karton oder gepolsterten Umschlag ist problemlos möglich. Die Proben sollten nicht direkter Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein. Versandmaterial können Sie unter Tel.: 07071/56544 00 oder per E-Mail (info@humangenetik-tuebingen.de) kostenlos anfordern.

Einsender / Klinik

Name, Vorname: _____

Einrichtung: _____

Straße: _____

PLZ/Stadt: _____

Telefon: _____

E-Mail: _____

Rechnung

- an Patient
- GKV (bitte Überweisungsschein Muster 10 beifügen)
- an Einsender / Klinik
- an Einsender / Klinik gemäß §116b

Einverständniserklärung

Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts mein Einverständnis mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderlichen Probenentnahme.

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet, ggf. in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden. Ich erkläre mich hiermit einverstanden, dass alle erhobenen Daten von der Praxis für Humangenetik Tübingen elektronisch gespeichert, verarbeitet, genutzt und auch (z.B. per E-Mail und per Fax) übermittelt werden.

Im Folgenden wird ein Nichtankreuzen wie „Nein“ gewertet.

Mit der Aufbewahrung von Probenmaterial zum Zweck der Nachprüfbarkeit, der Qualitätssicherung bzw. für ergänzende Untersuchungen (für max. 10 Jahre) bin ich einverstanden. Ja Nein

Die Untersuchungsergebnisse sollen über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden. Ja Nein

Mit der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial und/oder Befunden für wissenschaftliche Zwecke in anonymisierter Form bin ich einverstanden. Ja Nein

In seltenen Fällen können genetische Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sog. Zusatzbefunde). Das Berichten solcher Zusatzbefunde beschränkt sich auf pathogene Veränderungen in ausgewählten Genen, für die eine Behandlungskonsequenz für Sie oder Ihre Familie besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics; ACMG SF V2.0; Kalia et al., 2017, PMID: 27854360). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene besteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

Über Zusatzbefunde möchte ich:

- Informiert werden
- NICHT informiert werden

Hinweis

Wir aktualisieren unsere Panels in regelmäßigen Abständen gemäß des aktuellen Stands der Wissenschaft. Wir weisen daher darauf hin, dass sich die auf diesem Einsendeformular angegebene Zusammenstellung von Genen eines Gen-Sets zum Zeitpunkt der Laboranalyse geringfügig geändert haben könnte (Hinzunahme / Wegnahme von Genen). Mit der Unterschrift des Patienten auf dem Einsendeformular erklärt sich der Patient auch mit einer ggf. geänderten Zusammensetzung des angeforderten Gen-Sets einverstanden.

Wir behalten uns vor über die zum Einsatz kommende Sequenzier-Technologie (Sanger/NGS) individuell zu entscheiden. Wir weisen darauf hin, dass bei Anforderung von NGS-Panel-Diagnostik aus technischen Gründen mehr als die angeforderten Gene sequenziert werden.

Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Patient / Vertreter (Druckbuchstaben)

Arzt (Druckbuchstaben)

X _____
Patient / Vertreter (Datum, Unterschrift)

X _____
Arzt (Datum, Unterschrift)*

* Die Ärztin/der Arzt bestätigt mit ihrer/seiner Unterschrift, dass sie/er als verantwortliche ärztliche Person die gemäß GenDG für die beauftragte genetische Untersuchung notwendige Qualifikation aufweist.



Die Praxis für Humangenetik Tübingen ist von der deutschen Akkreditierungsstelle nach DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiert.

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

Indikation / Verdachtsdiagnose:

Klinische Leitsymptome:

Vorausgegangene genetische Diagnostik:


Bitte legen Sie die Ihnen vorliegenden wichtigsten Arztbriefe und Befunde in Kopie bei!

Stammbaum / Familienanamnese

Konsanguinität: Ja

Nein

Ethnische Herkunft: _____

-  Indexpatient
- nicht betroffen
- betroffen
- Überträger
- verstorben
- Elternpaar
- Verwandtenehe
- Schwangerschaft
- ↓ Abort, Totgeburt
- Geschlecht unbekannt
- Eineiige Zwillinge
- Zweieiige Zwillinge

Familienanamnese

Gibt es weitere Familienangehörige, die an derselben oder einer ähnlichen Erkrankung leiden bzw. litten wie Ihr Patient?

Ja Nein

Wenn ja, bitte Auflistung der betroffenen Familienmitglieder:

Name (falls Nennung gewünscht)	Verwandtschaftsgrad zum Patienten (z.B. Mutter)	Erkrankungsalter	Diagnose / Symptome

Für **gesetzlich versicherte Patienten** erfolgt ohne Genehmigung der Krankenkasse nur die Untersuchung einer Auswahl von Genen bis 25 kb. Die entsprechenden Gene werden im Rahmen einer Stufendiagnostik in der angegebenen Reihenfolge untersucht. Mit Genehmigung der Krankenkasse oder als Selbstzahlerleistung ist eine Diagnostik über die 25 kb hinaus möglich.

Für **privat versicherte Patienten** erfolgt die Analyse des vollständigen Gen-Sets.

Untersuchungsauftrag

Okulokutaner Albinismus (DRM01)

- Okulokutaner Albinismus**
GPR143, C10orf11 (LRMDA), MC1R, OCA2, SLC24A5, SLC45A2, TYR, TYRP1 (8 Gene, 12 kb)

Syndromaler Albinismus und Differenzialdiagnosen: Hermansky-Pudlak-Syndrom, Griscelli-Syndrom, Waardenburg-Syndrom (DRM02)

- Hermansky-Pudlak-Syndrom**
HPS1, HPS6, HPS3, HPS4, HPS5, AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1 (9 Gene, 19 kb)
- Waardenburg-Syndrom und Piebaldismus**
PAX3, EPG5, EDNRB, SOX10, EDN3, MITF, TYR, KIT (8 Gene, 20 kb)
- Griscelli-Syndrom und Chediak-Higashi-Syndrom**
RAB27A, MLPH, MYO5A, LYST (4 Gene, 20 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, EDN3, EDNRB, EPG5, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, KIT, LYST, MITF, MLPH, MYO5A, PAX3, RAB27A, SOX10, TYR (21 Gene, 57 kb)

Hyperpigmentierung: Dowling-Degos-Krankheit und verwandte Erkrankungen (DRM03)

- Hyperpigmentierung: Dowling-Degos-Krankheit und verwandte Erkrankungen**
KRT5, POFUT1, POGLUT1, PSENEN, ADAM10, ADAR, ABCB6, KITLG, SASH1, KRT14 (10 Gene, 19 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
ABCB6, ADAM10, ADAR, BRAF, KITLG, KRT14, KRT5, MAP2K1, POFUT1, POGLUT1, PSENEN, PTPN11, RAF1, SASH1, ST3GAL5, STK11 (16 Gene, 28 kb)

Ichthyose, Palmoplantarkeratose und verwandte Keratinisierungsstörungen (DRM04)

- Ichthyose, Palmoplantarkeratose und verwandte Keratinisierungsstörungen**
TGM1, ALOX12B, NIPAL4, ALOXE3, ABCA12, CYP4F22, SLC27A4, PNPLA1, KRT1, KRT10 (10 Gene, 25 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
AAGAB, ABCA12, ABHD5, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1S1, AQP5, ATP2A2, ATP2C1, CARD14, CDSN, CERS3, CLDN1, CSTA, CTSC, CYP4F22, DSG1, DSP, ELOVL4, ENPP1, ERCC2, ERCC3, FLG, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GTF2E2, GTF2H5, JUP, KDSR, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT9, LOR, MBTPS2, MPLKIP, MVK, NIPAL4, NSDHL, PNPLA1, SDR9C7, SERPINB7, SLC27A4, SLURP1, SNAP29, SPINK5, ST14, STS, SULT2B1, SUMF1, TGM1, TGM5, TRPV3, WNT10A (64 Gene, 122 kb)

Epidermolysis bullosa und Differenzialdiagnosen (DRM05)

- Epidermolysis bullosa und Differenzialdiagnosen**
COL7A1, LAMB3, COL17A1, LAMC2, KRT5, KRT14, LAMA3 (7 Gene, 25 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
CDSN, COL17A1, COL7A1, CSTA, DSP, DST, EXPH5, FERMT1, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KLHL24, KRT1, KRT10, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2, PKP1, PLEC, TGM5 (23 Gene, 113 kb)

Ektodermale Dysplasie, selektive Zahnagenesie, Trichothiodystrophie und Hypotrichose (DRM08)

- Ektodermale Dysplasie**
EDA, EDAR, GJA1, WNT10A, EDARADD, HOXC13, TP63, IFT122, WDR35, NFKBIA, PKP1, PVRL1 (NECTIN1), PVRL4 (NECTIN4), DLX3, WDR19, IFT43, GJB6 (17 Gene, 25 kb)
- Hypotrichose**
CDH3, HR, LIPH, LPAR6, ANTXR1, CDSN, DSG4, DSP, KRT86 (9 Gene, 25 kb)
- Trichothiodystrophie**
ERCC2, GTF2E2, GTF2H5, MPLKIP (4 Gene, 4 kb)
- Selektive Zahnagenesie**
CTSC, DLX3, LRP6, LTBP3, MSX1, PAX9, WNT10B (7 Gene, 14 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
ANTXR1, APCDD1, AXIN2, CDH3, CDSN, CTSC, DLX3, DSG4, DSP, DYNC2L1, EDA, EDAR, EDARADD, ERCC2, EVC, EVC2, FGF10, FGFR2, FGFR3, GJA1, GJB6, GRHL2, GTF2E2, GTF2H5, HOXC13, HR, IFT122, IFT43, IFT52, IKBKG, KCTD1, KRT14, KRT74, KRT81, KRT83, KRT85, KRT86, LIPH, LPAR6, LRP6, LTBP3, MPLKIP, MSX1, NFKBIA, OFD1, PAX9, PKP1, POC1A, PORCN, PVRL1 (NECTIN1), PVRL4 (NECTIN4), SNRPE, SOX18, ST14, TP63, TRPS1, UBR1, WDR19, WDR35, WNT10A, WNT10B (61 Gene, 120 kb)

Dyskeratosis congenita (DRM09)

- Dyskeratosis congenita**
DKC1, TINF2, TERC, RTEL1, TERT, CTC1, PARN, NHP2, NOP10, USB1, WRAP53, ACD (12 Gene, 21 kb)

Photodermatose: Xeroderma pigmentosum, Cockayne-Syndrom, COFS-Syndrom und verwandte Erkrankungen (DRM10)

- Xeroderma pigmentosum**
XPC, ERCC2, XPA, POLH, ERCC5, DDB2, ERCC4, ERCC3, ERCC1 (9 Gene, 19 kb)
- Cockayne-Syndrom und COFS-Syndrom**
ERCC6, ERCC8, ERCC5, ERCC2, ERCC1 (5 Gene, 13 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
BLM, DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, FERMT1, GTF2E2, GTF2H5, MPLKIP, POLH, RECQL4, USB1, UVSSA, XPA, XPC (19 Gene, 38 kb)

Neurofibromatose Typ 1 und Differenzialdiagnosen (DRM11)

- Neurofibromatose Typ 1 und Differenzialdiagnosen**
NF1, NF2, SPRED1 (3 Gene, 12 kb)
- Schwannomatose**
SMARCB1, LZTR1, NF2 (3 Gene, 6 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
LZTR1, NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1 (5 Gene, 15 kb)

Vaskuläre Erkrankungen: Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie, zerebrale kavernöse Fehlbildung, Assoziation mit MoyaMoya und Differenzialdiagnosen (DRM12)

- Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie**
ENG, ACVRL1, SMAD4, GDF2 (4 Gene, 7 kb)
- Zerebrale kavernöse Fehlbildung**
KRIT1, CCM2, PDCD10 (3 Gene, 4 kb)
- Assoziation mit MoyaMoya**
GUCY1A3 (GUCY1A1), ACTA2, CBL, JAG1, SAMHD1, SHOC2, RNF213 (7 Gene, 25 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**
ACTA2, ACVRL1, CBL, CCM2, CECR1 (ADA2), COL3A1, ENG, EPHB4, GDF2, GUCY1A3 (GUCY1A1), JAG1, KRIT1, PDCD10, PTEN, RASA1, RNF213, SAMHD1, SHOC2, SMAD4, SOX18, THSD1 (21 Gene, 55 kb)

Progerie-Syndrome und Lipodystrophie (DRM13)

Progerie-Syndrome

LMNA, WRN, RECQL4, ZMPSTE24, ERCC2, ERCC5, BLM, ERCC8, ALDH18A1 (9 Gene, 25 kb)

Lipodystrophie

AGPAT2, BSCL2, PTRF (CAVIN1), PIK3R1, PPARG, PLIN1, PSMB8, LMNA, ZMPSTE24, CAV1, KCNJ6, PNPLA2, FBN1, POLD1 (14 Gene, 25 kb)

Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)

AGPAT2, ALDH18A1, ATP6V0A2, B4GALT7, BANF1, BLM, BSCL2, C1R, C1S, CAV1, COL3A1, CTC1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, FBN1, GTF2E2, GTF2H5, KCNJ6, LMNA, MPLKIP, OBFC1, PIK3R1, PLIN1, PNPLA2, POLD1, PPARG, PSMB8, PTSS1, PTRF (CAVIN1), PYCR1, RECQL4, SLC25A24, WRN, ZMPSTE24 (39 Gene, 83 kb)

Lymphödem (DRM14)

Lymphödem

FAT4, FLT4, CCBE1, FOXC2, GJC2, VEGFC, PIEZO1 (7 Gene, 25 kb)

Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)

ABCC9, CCBE1, FAT4, FLT4, FOXC2, GATA2, GJC2, IKBKG, KIF11, PIEZO1, SOX18, VEGFC (12 Gene, 43 kb)

Zusätzliche Untersuchungen

**Für Rückfragen und Beratung stehen wir Ihnen gern zur Verfügung.
Bitte wenden Sie sich an unser Diagnostik-Support Team.**

**www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostic-support
diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de
Telefon 07071 565 44 00**