

**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

**Ausschließlich für gesetzlich versicherte Patienten**

1. Es dürfen nach EBM bis zu 25 Kilobasen (kb) kodierende Sequenzen analysiert werden.  
Wählen Sie dazu auf der nächsten Seite ein Gen-Set aus, oder definieren Sie eine individuelle Auswahl an Genen für die Diagnostik.  
Andernfalls stellen wir diese anhand der klinischen Leitsymptome zusammen.

**Gewünschtes Gen-Set ist auf Seite 4 oder 5 angekreuzt**

**Individuelle Auswahl von Genen bis 25 kb und Reihenfolge der Stufendiagnostik**

Bitte tragen Sie die von Ihnen ausgewählten Gene in der gewünschten Reihenfolge ein.

Bei der Zusammenstellung sind wir Ihnen gern behilflich. Bitte kontaktieren Sie hierfür unser Diagnostik-Support Team.

1. \_\_\_\_\_ 2. \_\_\_\_\_ 3. \_\_\_\_\_ 4. \_\_\_\_\_ 5. \_\_\_\_\_ 6. \_\_\_\_\_ 7. \_\_\_\_\_

Die Größe (kb) der einzelnen Gene entnehmen Sie bitte unserer Webseite ([www.humangenetik-tuebingen.de/pid](http://www.humangenetik-tuebingen.de/pid)) oder der beigefügten Genliste.

2. Eine Diagnostik, die über die 25 kb hinausgeht, ist nur nach Genehmigung durch die Krankenkasse möglich.  
Die dafür notwendige Antragstellung können wir für Sie übernehmen, sofern Sie uns eine Vollmacht erteilen.

**Übertragung der Vollmacht**

Führt die Untersuchung der angeforderten Gen-Auswahl bis 25 kb nicht zur eindeutigen Klärung der Krankheitsursache, stimme ich zu, dass mein behandelnder Arzt entsprechend meiner Aufklärung nach dem Gendiagnostikgesetz eine weiterführende Diagnostik in Rücksprache mit der Praxis für Humangenetik Tübingen beauftragen kann. Ich bevollmächtige die Praxis für Humangenetik Tübingen, zu diesem Zweck eine Genehmigung mit Begründung der medizinischen Notwendigkeit bei meiner Krankenkasse zu beantragen.

**X** \_\_\_\_\_  
Patient / gesetzl. Vertreter (Datum, Unterschrift)

3. Sofern die Genehmigung durch die Krankenkasse nicht erteilt wird, kann die Diagnostik als Selbstzahlerleistung durchgeführt werden.

Ich wünsche keine Information bezüglich einer Selbstzahlerleistung

**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](http://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostic-support)  
[diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de](mailto:diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de)  
Telefon 0 70 71 / 565 44-00**

Für **gesetzlich versicherte Patienten** erfolgt ohne Genehmigung der Krankenkasse nur die Untersuchung einer Auswahl von Genen bis 25 kb. Mit Genehmigung oder als Selbstzahlerleistung ist eine Diagnostik über die 25 kb hinaus möglich.

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

## Untersuchungsauftrag

### Antikörperdefizienz (PID01)

- Hyper-IgM-Syndrom**  
CD40LG, AICDA, CD40, UNG, PIK3CD, PIK3R1 (6 Gene, 8.5 kb)
- Variables Immundefektsyndrom**  
TNFRSF13B, NFKB2, NFKB1, IKZF1, CR2, ATP6AP1, CD19, CD81, PIK3CD, PIK3R1, LRBA (11 Gene, 25 kb)
- Agammaglobulinämie**  
BTK, TCF3, IGLL1, CD79A, CD79B, BLNK, PIK3R1, LRRC8A, IKKBK, CARD11 (10 Gene, 18.2 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**  
AICDA, ATP6AP1, BLNK, BTK, CARD11, CD19, CD40, CD40LG, CD79A, CD79B, CD81, CR2, CXCR4, HELLS, IGHM, IGLL1, IKKBK, IKZF1, IL2RG, IRF2BP2, LRBA, LRRC8A, MS4A1, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, PIK3CD, PIK3R1, STAT1, TCF3, TNFRSF13B, TNFRSF13C, UNG (33 Gene, 57.7 kb)

### Komplementdefekte (PID02)

- Infektionen mit Neisseria durch Komplementdefekte**  
C7, C5, C8A, C8B, C6, C9, CFI, CFH, CFP, CFD (10 Gene, 23.2 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**  
C1QA, C1QB, C1QC, C1S, C2, C3, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CD46, CD55, CD59, CFB, CFD, CFH, CFI, CFP, FCN3, MASP2, SERPING1 (24 Gene, 41.8 kb)

### Autoinflammatorische Erkrankungen (PID03)

- Periodisches Fiebersyndrom**  
MEFV, NLRP3, MVK, TNFRSF1A, NLRP1, NLRP12, SLC29A3, NLR4, OTULIN, IL36RN, TMEM173, CECR1, PLCG2 (13 Gene, 25 kb)
- Autoinflammatorische Erkrankungen ohne Fieber**  
PSTPIP1, CARD14, IL1RN, ADAM17, PLCG2, COPA, TNFAIP3, LPIN2, NOD2 (9 Gene, 23.1 kb)
- Inflammatory Bowel Disease, VEO**  
IL10RA, IL10RB, IL10, IL21R, IL21, TTC7A, XIAP, ZBTB24, NLR4, HSPA1L, ADA, ADAM17, FOXP3, BACH2, LRBA (15 Gene, 25 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**  
ADA, ADAM17, BACH2, CARD14, CECR1, COPA, ELANE, FOXP3, HSPA1L, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL21, IL21R, IL36RN, LPIN2, LRBA, MEFV, MVK, NFAT5, NLR4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, OTULIN, PLCG2, PSTPIP1, SLC29A3, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF1A, TTC7A, WDR1, XIAP, ZBTB24 (37 Gene, 76.9 kb)

### Dysregulation des Immunsystems (PID04)

- Hämophagozytische Lymphohistiozytose**  
PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2, RAB27A, AP3B1, AP3D1, GATA2, SH2D1A, XIAP, LYST (11 Gene, 25 kb)
- (Autoimmun-) Lymphoproliferatives Syndrom**  
FAS, FASLG, CASP10, CASP8, PRKCD, IL2RA, CTLA4, KRAS, FADD, STAT3, STAT1, CD27, CD70, ITK\*, MAGT1, SH2D1A\*, XIAP\*, LRBA (18 Gene, 25 kb, \* inkl. MLPA)
- Immudysregulation mit Colitis**  
CYBB\*, CYBA\*, NCF4\*, NCF2\*, NCF1 c.75\_76delGT, XIAP, FOXP3, IL10, IL10RA, IL10RB, TTC7A, RTEL1, DKC1, IL21, IL21R, IL2RA, LRBA (17 Gene, 25 kb, \* inkl. MLPA)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**  
ADA, ADAM17, AICDA, AP3B1, AP3D1, BACH2, C19ORF40, CASP10, CASP8, CD27, CD70, CTLA4, CYBA, CYBB, DKC1, EGFR, FADD, FAS, FASLG, FOXP3, G6PD, GATA2, HSPA1L, IL10, IL10RA, IL10RB, IL21, IL21R, IL2RA, ITK, KRAS, LRBA, LYST, MAGT1, NCF1 c.75\_76delGT, NCF2, NCF4, PIK3R1, PRF1, PRKCD, RAB27A, RTEL1, SH2D1A, STAT1, STAT3, STX11, STXBP2, TNFAIP3, TTC7A, UNC13D, XIAP, ZBTB24 (52 Gene, 94.8 kb)

### Phagozytosedefekte (PID05)

- Neutropenie**  
ELANE, HAX1, GF11, G6PC3, VPS45, WAS, JAGN1, CSF3R, GATA2, GINS1, CLPB, SRP54, SMARCD2, TAZ, CD40, CD40LG, GATA1, USB1, CXCR2, CXCR4, SBDS, WDR1 (22 Gene, 25 kb)
- Chronische Granulomatose**  
NCF1 c.75\_76delGT, CYBB\*, CYBA\*, NCF2\*, NCF4\*, G6PD (6 Gene, 6.8 kb, \* inkl. MLPA)
- Mycobakteriosen**  
STAT1, TYK2, RORC, IRF8, GATA2, IFNGR1, IFNGR2, IL12B, IL12RB1, ISG15, CYBB (11 Gene, 17.9 kb)
- Leukozytenadhäsionsdefekt (LAD)**  
FERMT3, ITGB2, SLC35C1 (3 Gene, 5.4 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**  
CD40, CD40LG, CEBPE, CFTR, CLPB, CSF3R, CXCR2, CXCR4, CYBA, CYBB, ELANE, FERMT3, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GF11, GINS1, HAX1, IFNGR1, IFNGR2, IL12B, IL12RB1, IRF8, ISG15, ITGB2, JAGN1, MKL1, NCF1 c.75\_76delGT, NCF2, NCF4, RAC2, RORC, SBDS, SLC35C1, SMARCD2, SRP54, STAT1, TAZ, TCIRG1, TYK2, USB1, VPS45, WAS, WDR1 (45 Gene, 65.1 kb)

### Defekte der angeborenen Immunität (PID06)

- Chronische mukokutane Candidiasis**  
AIRE, STAT1, IL12RB1, CARD9, IL12B, IL17RA, TRAF3IP2, IL17F, STAT3, CLEC7A, IL17RC, RORC (12 Gene, 20.5 kb)
- Herpes-simplex Enzephalitis**  
TLR3, RANBP2, TICAM1, IRF3, UNC93B1, TRAF3, TBK1 (7 Gene, 21.6 kb)
- Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**  
AIRE, CARD9, CLEC7A, IL12B, IL12RB1, IL17F, IL17RA, IL17RC, IRF3, RANBP2, RORC, STAT1, STAT3, TBK1, TICAM1, TLR3, TRAF3, TRAF3IP2, UNC93B1 (19 Gene, 41.6 kb)

### (Schwerer) Kombiniertes Immundefekt (PID07)

- (Schwerer) Kombiniertes Immundefekt**  
ADA, AK2, BACH2, BCL11B, CARD11, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CORO1A, CTPS1, DCLRE1C, DOCK2, DOCK8, FOXN1, IKKBK, IL12RB1, IL21, IL21R, IL2RA, IL2RG, IL7R, JAK3, LAT, LCK, LIG4, LRBA, MAGT1, MALT1, MSN, MTHFD1, NFAT5, NHEJ1, ORA1, PGM3, PIK3CD, PNP, PRKDC, PTPRC, RAG1, RAG2, RASGRP1, RLTPR, SP110, STIM1, STK4, TFRC, UNC119, ZAP70 (52 Gene, 111.9 kb)
- Bitte treffen Sie für gesetzlich versicherte Patienten eine individuelle Auswahl von Genen bis maximal 25 kb entsprechend dem klinischen Phänotyp. Gern sind wir dabei behilflich.

Für **gesetzlich versicherte Patienten** erfolgt ohne Genehmigung der Krankenkasse nur die Untersuchung einer Auswahl von Genen bis 25 kb. Mit Genehmigung oder als Selbstzahlerleistung ist eine Diagnostik über die 25 kb hinaus möglich.

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

## Untersuchungsauftrag

### Syndrome mit Immundefekten (PID08)

**Hyper-IgE-Syndrom**

STAT3, DOCK8, SPINK5, FOXP3, DSG1, TYK2, ERBB2IP (7 Gene, 24.3 kb)

**Chilblain Lupus**

TREX1\*, SAMHD1\*, RNASEH2B\*, C3, DNASE1, RNASEH2A\*, RNASEH2C\*, C2, DNASE1L3, PRKCD, MEFV (11 Gene, 19 kb, \* inkl. MLPA)

**Interferonopathie**

DNASE2, IFIH1, IFNGR1, IFNGR2, IRF8, ISG15, JAK1, POMP, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SPINK5, STAT1, STAT2, STAT5B, TMEM173, TREX1, TYK2, USP18 (24 Gene, 35.6 kb)

Bitte treffen Sie für gesetzlich versicherte Patienten eine individuelle Auswahl von Genen bis maximal 25 kb entsprechend dem klinischen Phänotyp. Gern sind wir dabei behilflich.

**Vollständiges Gen-Set (für privat Versicherte / Selbstzahler)**

C2, C3, DNASE1, DNASE1L3, DNASE2, DOCK8, DSG1, ERBB2IP, FOXP3, IFIH1, IFNGR1, IFNGR2, IRF8, ISG15, JAK1, MEFV, POMP, PRKCD, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SPINK5, STAT1, STAT2, STAT3, STAT5B, TMEM173, TREX1, TYK2, USP18 (35 Gene, 62.7 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](http://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostic-support)  
[diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de](mailto:diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de)  
Telefon 07071/565 44-00**