



**Patient / Ratsuchender**

Name: \_\_\_\_\_

Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Geschlecht:  männlich  weiblich

**Untersuchungsmaterial**

Blut \_\_\_\_ ml (mind. 1-2 ml EDTA-Blut)  Blutkarten (mind. 5 Spots)

DNA \_\_\_\_ µg (mind. 1-2 µg DNA, Konz. ≥ 50 ng/µl) DNA-Nr.: \_\_\_\_\_

Ausgangsmaterial  
der isolierten DNA: \_\_\_\_\_ (z. B. EDTA Blut, Hautbiopsie)

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.: 0 70 71 / 565 44 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 (KVA-Nr.: \_\_\_\_\_)

an Einsender / Klinik  an Einsender / Klinik gemäß §116b

GKV (bitte Überweisungsschein Muster 10 beifügen)

Name: \_\_\_\_\_

Vorname: \_\_\_\_\_

Straße: \_\_\_\_\_

PLZ/Stadt: \_\_\_\_\_

Land: \_\_\_\_\_

E-Mail: \_\_\_\_\_

**Einwilligungserklärung**

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

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden.

Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik elektronisch gespeichert, verarbeitet, genutzt und übermittelt werden. Nähere Informationen zum Datenschutz und Ihren diesbezüglichen Rechten finden Sie unter [www.humangenetik-tuebingen.de/datenschutz](http://www.humangenetik-tuebingen.de/datenschutz)

**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). 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.**

**Sofern der Patient das Einsendeformular nicht unterschrieben hat:** Als behandelnder Arzt/behandelnde Ärztin bestätige ich, den Patienten gem. GenDG über die genetische Untersuchung aufgeklärt zu haben und dass mir das Einverständnis des Patienten schriftlich vorliegt.

**Prädiktive Diagnostik** darf gemäß GenDG nur durch Fachärzte/-innen für Humangenetik oder andere Ärzte/-innen, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, beauftragt werden (GenDG, §7,1). **Im Falle prädiktiver genetischer Diagnostik bestätige ich hiermit, als behandelnde(r) Arzt/Ärztin, dass ich die gemäß GenDG notwendige Qualifikation aufweise.**

**Minderjährige:** Zur genetischen Untersuchung Minderjähriger ist die Einwilligung beider Sorgeberechtigter erforderlich. Mit Ihrer Unterschrift als nach GenDG verantwortliche ärztliche Person erklären Sie, dass Ihnen die Einwilligung aller Sorgeberechtigten vorliegt.

**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 inkl. Publikationen in pseudonymisierter Form bin ich einverstanden.  Ja  Nein

**Über Zusatzbefunde möchte ich:**

informiert werden  NICHT informiert werden

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 v3.0; Miller et al., 2021, PMID: 34012068). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene besteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

**Arztstempel / Klinik ggf. Barcode**

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
**Patient / Vertreter**  
(Druckbuchstaben)

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

\_\_\_\_\_  
**Arzt**  
(Druckbuchstaben)

X \_\_\_\_\_  
**Arzt**  
(Datum, Unterschrift)





**Indikation / Verdachtsdiagnose:** \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Klinische Leitsymptome:** \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Vorausgegangene genetische Diagnostik:** \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen)**  Nein  Ja, (bitte spezifizieren) \_\_\_\_\_

**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



**Wählen Sie auf der nächsten Seite ein Gen-Set aus, oder definieren Sie eine individuelle Auswahl an Genen für die Diagnostik.**

- Gewünschtes Gen-Set ist auf Seite 4 angekreuzt**
- Individuelle Auswahl von Genen**

Bitte tragen Sie die von Ihnen ausgewählten Gene ein.

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

\_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_

**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**



## Untersuchungsauftrag Blutbildungsdefekte

### Erythrozytendefekte und Anämien (BLD01)

- Sphärozytose und Elliptozytose**  
ANK1, SPTA1, SPTB, SLC4A1, EPB42, EPB41 (6 Gene)
- Stomatozytose**  
PIEZO1, RHAG, KCNN4, SLC2A1, SLC4A1, ABCB6, ABCG5, ABCG8 (8 Gene)
- Erythrozytose**  
EGLN1, EPAS1, EPOR, JAK2, SH2B3, SLC30A10, VHL, BPGM, EPO, CYB5R3 (10 Gene)
- Enzymdefekte**  
G6PD, PKLR, PGK1, GPI, GSS, NT5C3A, PFKM, TPI1, GCLC, ALDOA, AK1, BPGM, GSR, HK1 (14 Gene)
- Sideroblastische Anämie**  
ALAS2, ABCB7, GLRX5, SLC25A38, TRNT1, YARS2, NDUFB11, HSPA9, PUS1, SLC19A2, MT-ATP6 (11 Gene)
- Dyserythropoetische Anämie**  
SEC23B, CDAN1, COX4I2, GATA1, KIF23, KLF1, LPIN2 (7 Gene)
- Hypochrome mikrozytäre Anämie**  
SLC11A2, ALAS2, TMPRSS6, GLRX5, KLF1 (5 Gene, )
- Vollständiges Gen-Set**  
ABCB6, ABCB7, ABCG5, ABCG8, AK1, ALAS2, ALDOA, ANK1, ATP11C, BPGM, CD59, CDAN1, CDIN1, COX4I2, CYB5R3, EGLN1, EPAS1, EPB41, EPB42, EPO, EPOR, G6PD, GATA1, GCLC, GLRX5, GPI, GSR, GSS, HK1, HSPA9, JAK2, KCNN4, KIF23, KLF1, LPIN2, MT-ATP6, NDUFB11, NT5C3A, PFKM, PGK1, PIEZO1, PKLR, PUS1, RHAG, SEC23B, SH2B3, SLC11A2, SLC19A2, SLC25A38, SLC2A1, SLC30A10, SLC4A1, SPTA1, SPTB, TMPRSS6, TPI1, TRNT1, VHL, XK, YARS2 (60 Gene)

### Megaloblastenanämie (Defekte des Cobalamin-Stoffwechsels) (BLD02)

- Megaloblastenanämie**  
ABCD4, AMN, CBLIF, CUBN, DHFR, LMBRD1, MMAA, MTHFD1, MTR, MTRR, SLC19A2, SLC46A1, TCN2, UMPS (14 Gene)

### Defekte der Blutgerinnung mit Blutungsneigung (BLD03)

- Thrombozytopenie**  
WAS, ADAMTS13, RUNX1, MPL, ETV6, ANKRD26, GFI1B, FYB1, CYCS, SLFN14, IKZF5, SRC, GATA1, THPO, STIM1 (15 Gene)
- Thrombozytopathie (funktionelle Thrombozytendefekte)**  
VWF, TBXA2R, ITGA2B, ITGB3, RASGRP2, P2RY12, GP6, ANO6 (8 Gene)
- Makrothrombozytopenie**  
ITGB3, ITGA2B, MYH9, GP1BA, GP1BB, GP9, ACTN1, TUBB1, GATA1, FLI1, CD36, PRKACG, NBEAL2 (13 Gene)
- Defekte der Blutgerinnung mit Blutungsneigung**  
F9, F8, F7, F11, F5, F10, F13A1, FGG, FGA (9 Gene)

### **Vollständiges Gen-Set**

ACTN1, ADAMTS13, ANKRD26, ANO6, CD36, CYCS, DIAPH1, ETV6, F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FGA, FGB, FGG, FLI1, FLNA, FYB1, GATA1, GFI1B, GGCX, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, IKZF5, ITGA2B, ITGB3, LMAN1, MCFD2, MPIG6B, MPL, MYH9, NBEAL2, P2RY12, PRKACG, RASGRP2, RUNX1, SERPINE1, SERPINF2, SLFN14, SRC, STIM1, TBXA2R, THPO, TUBB1, VKORC1, VWF, WAS (56 Gene)

### Defekte der Blutgerinnung mit Thromboseneigung (BLD04)

(Die häufigen Varianten in F2 und F5 können separat über unseres Einzelgen-Einsendeformular beauftragt werden)

### **Seltene Defekte der Blutgerinnung mit Thrombophilie**

SERPINC1, PROC, PROS1, SERPIND1, THBD, HRG, CD55 (7 Gene)

### **Thrombozytose/Thrombozythämie**

THPO, MPL, JAK2 (3 Gene, )

### **Vollständiges Gen-Set**

CD55, F2, F5, HRG, JAK2, MPL, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPIND1, THBD, THPO (12 Gene)

### Angeborene Störungen der Blutbildung (BLD05)

Gerne können Sie auch eine Probe aus nicht-hämatopoetischem Gewebe zum Vergleich mitschicken

### **Diamond-Blackfan Anämie**

RPS19 (inkl. MLPA), RPL5 (inkl. MLPA), RPS26 (inkl. MLPA), RPL11 (inkl. MLPA), RPL35A (inkl. MLPA), RPS17, RPS7, RPS10, RPS24, GATA1, RPL15, RPL27, RPL31, RPL26, RPS27, RPS28, RPS29, TSR2, ADA2 (19 Gene, 10.3 kb)

### **Panzytopenie/Aplastische Anämie**

GATA2, NBN, TCN2, SLC46A1, SAMD9, SAMD9L, ERCC6L2, SRP72, ATR (9 Gene)

### **Shwachman-Diamond-Syndrom**

SBDS, SRP54, EFL1, DNAJC21 (4 Gene, )

### **Dyskeratosis congenita**

DKC1, TINF2, TERC, RTEL1, TERT, CTC1, PARN, NHP2, NOP10, WRAP53, ACD, NPM1, USB1, LIG4, FERMT1, RECQL4 (16 Gene)

### **Fanconi Anämie**

FANCA, FANCC, FANCG, FANCE, FANCD2, FANCB, FANCF, BRIP1, FANCI (9 Gene)

### **Vollständiges Gen-Set**

ACD, ADA2, ATR, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CTC1, DKC1, DNAJC21, DUT, EFL1, ERCC4, ERCC6L2, EXOC3L2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FERMT1, GATA1, GATA2, GRHL2, IKZF1, LIG4, LYST, MAD2L2, MECOM, MPL, MYSM1, NBN, NHP2, NOP10, NPM1, PALB2, PARN, PRF1, RAD51, RAD51C, RBM8A, RBSN, RECQL4, RFWF3, RMRP, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SLC19A2, SLC46A1, SLX4, SRP54, SRP72, TCN2, TERC, TERT, THPO, TINF2, TP53, TSR2, UBE2T, USB1, WAS, WIPF1, WRAP53, XRCC2, ZCCHC8 (87 Gene)

### Hämochromatosen und primäre Eisenüberladung (BLD06)

### **Hämochromatosen und primäre Eisenüberladung**

HFE, HJV, SLC40A1, TFR2, HAMP, FTH1, CP, FTL, TF, BMP6 (10 Gene)

## Zusätzliche Untersuchungen