

**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.Patient / Vertreter  
(Druckbuchstaben)

X

Patient / Vertreter  
(Datum, Unterschrift)Arzt  
(Druckbuchstaben)

X

Arzt  
(Datum, Unterschrift)Das Zentrum 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:** \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**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



Sofern eine der folgenden **Indikationen (Lynch-Syndrom, Hereditäres Brust- und Ovarialkarzinom)** zutrifft, **muss** diese ausgewählt werden.

### Untersuchungsauftrag

- Individuelle Auswahl:** Bitte tragen Sie die von Ihnen ausgewählten Gene ein (beliebige Kombinationen aus allen Gen-Sets auf diesem Formular)

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

### Kolorektalkarzinome (CAN01)

Für gesetzlich krankenversicherte Patienten gilt: Bei Indikationsstellung „V. a. Lynch-Syndrom / Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC)“ muss die folgende Option gewählt werden. Die Analyse weiterer Gene im Rahmen dieser Indikationsstellung ist genehmigungspflichtig.

**Indikation: Lynch-Syndrom / HNPCC**

- es liegt kein Tumormaterial vor
- MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 (4 Gene)
- Zugehöriges MLPA-Set**  
MLH1, MSH2 (inkl. Deletionen epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, PMS2
- Bei nachgewiesener Mikrosatelliteninstabilität und/oder einer immunhistochemisch detektierten Expressionsminderung v. MLH1, MSH2, MSH6 oder PMS2 um mehr als 50% im Tumorgewebe
- MLH1 und/oder PMS2 (inkl. MLPAs)
- MSH2 und/oder MSH6 (inkl. MLPAs)
- MLH1 Promotermethylierung

**Polyposis Coli**

APC, BMPR1A, CHEK2, GREM1/SCG5, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11 (14 Gene)

**Kolorektalkarzinom, o. n. A.**

APC, AXIN2, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM, FLCN, GREM1/SCG5, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RINT1, RNF43, RPS20, SMAD4, STK11, TP53 (26 Gene)

- Zugehöriges MLPA-Set**  
CHEK2, MLH1, MSH2 (inkl. Deletionen epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, PMS2

### Gynäkologische Karzinome (CAN02)

Für gesetzlich krankenversicherte Patienten gilt: Bei Indikationsstellung „V. a. familiäres Brust- und Ovarialkarzinom“ gemäß Indikationskriterien der aktuellen S3-Leitlinie Mammakarzinom muss die folgende Option ausgewählt werden. Die Analyse weiterer Gene im Rahmen dieser Indikationsstellung ist genehmigungspflichtig.

**Indikation: Brust- und Ovarialkarzinom**

BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C (5 Gene)

- Zugehöriges MLPA-Set**  
BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C

**Nachweis oder Ausschluss von Mutationen in den BRCA1 und BRCA2-Genen in der Keimbahn gemäß Fachinformation**

BRCA1 und BRCA2 (inkl. MLPA)

**Gynäkologische Karzinome, erweiterte Diagnostik**

ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51C, RAD51D, TP53 (13 Gene)

- Zugehöriges MLPA-Set**  
BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D

### Gastrointestinale Neoplasien

**Magenkarzinome (CAN13)**

BRCA2, CHEK2, CDH1, EPCAM, IL1B, IL1RN, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, PDGFRA, PMS2 (12 Gene)

**Zugehöriges MLPA-Set**

BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2 (inkl. Deletionen epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, PMS2

**Gastrointestinale Stromatumore (GIST) (CAN15)**

KIT, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD (7 Gene)

**Gastrointestinale neuroendokrine Neoplasie (GEP-NET) (CAN16)**

CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, MEN1, RET (6 Gene)

**Schilddrüsenneoplasien (CAN17)**

CDC73, MAX, MEN1, TP53, CDKN1B, RET, DICER1, PTEN, CHEK2, SDHA, SDHB, SDHC, ATM (13 Gene)

### Prostatakarzinome (CAN03)

**Prostatakarzinome**

ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, TP53 (13 Gene)

**Zugehöriges MLPA-Set**

BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2 (inkl. Deletionen epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM), PALB2

### Phäochromozytome und Paragangliome (CAN04)

**Phäochromozytome und Paragangliome**

BAP1, CDKN1B, EGLN1, EGLN2, EPAS1, FH, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SRGAP1, TMEM127, VHL (20 Gene)

### Pankreaskarzinome (CAN06)

**Pankreaskarzinome**

APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PALLD, PMS2, STK11, TP53, VHL (16 Gene)

**Zugehöriges MLPA-Set**

BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2 (inkl. Deletionen epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM), PALB2

**Tumore des Zentralnervensystems (CAN51)** **Tumore des Zentralnervensystems**

AIP, ALK, APC, BRCA2, KIF1B, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, NF2, PHOX2B, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SPRED1, SUFU, TP53, VHL, LZTR1 (24 Gene)

 **Zugehöriges MLPA-Set**

BRCA2, MLH1, MSH2 (inkl. Deletionen epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, PMS2

 **Zugehöriges MLPA-Set**

BRCA2, MLH1, MSH2 (inkl. Deletionen epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, PMS2

 **Basalzellkarzinome (CAN20)**

PTCH1, PTCH2, SUFU, TERT (4 Gene)

**Nierenzellkarzinome und Harnwegstumore** **Nierenzellkarzinome (CAN07)**

BAP1, CCND1, CDKN1C, CDC73, CHEK2, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, FLCN, GPC3, HNF1A, HNF1B, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WTI (31 Gene)

 **Zugehöriges MLPA-Set**

CHEK2, MLH1, MSH2 (inkl. Deletionen epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, PALB2, PMS2

 **Harnwegstumore (CAN19)**

ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, MITF, MLH1, MSH2, MUTYH (8 Gene)

 **Zugehöriges MLPA-Set**

BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2 (inkl. Deletionen epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM)

**Fanconi-Anämie (CAN10)** **Fanconi-Anämie**

BRCA1, BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, MAD2L2, PALB2, RAD51, RAD51C, RFW3, SLX4, UBE2T, XRCC2 (22 Gene)

 **Zugehöriges MLPA-Set**

BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C

**Lungenkarzinome (CAN18)** **Lungenkarzinome**

ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EGFR, TP53 (6 Gene)

 **Zugehöriges MLPA-Set**

BRCA1, BRCA2, CHEK2

**Xeroderma Pigmentosum (CAN08)** **Xeroderma Pigmentosum**

DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC (9 Gene)

**Weitere familiäre Tumor-Syndrome (CAN05)** **Vollständiges Genset**

AIP, AKT1, ALK, APC, ATR, BAP1, BLM, BRCA2, CDC73, CDH1, CDKN1C, CDKN2A, CYLD, DICER1, EPCAM, FH, HRAS, IL1B, IL1RN, KIT, MET, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NF2, PIK3CA, PMS2, PTEN, RASAL1, RB1, RECQL4, RET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SPRED1, SUFU, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, (49 Gene)

 **Zugehöriges MLPA-Set**

BRCA2, MLH1, MSH2 (inkl. Deletionen epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, PMS2

**Hauttumore** **Melanome (CAN09)**

BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, EPCAM, MC1R, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POT1, PTEN, RB1, TP53 (15 Gene)

**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 0 70 71 / 565 44-00**