



Patient / Ratsuchender

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Geschlecht: männlich weiblich

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.: 07071/5654400 oder per E-Mail (info@humangenetik-tuebingen.de) kostenlos anfordern.

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 unter 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). Mit der Unterschrift des Arztes auf dem Einsendeformular erklärt sich dieser 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.

Ich erteile meine Einwilligung zur Anforderung von Befunden und Tumormaterials.

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

Als behandelnder Arzt/behandelnde Ärztin bestätige ich, dass ich qualifiziert bin die genetische Diagnostik des o.g. Patienten zu beauftragen.

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 die Einwilligung des Patienten schriftlich vorliegt.

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.

Einsender / Klinik

Name: _____

Vorname: _____

Einrichtung: _____

Straße: _____

PLZ/Stadt: _____

Land: _____

Telefon: _____

E-Mail: _____

UST-IdNr.: _____
Sofern Sie eine Umsatzsteuer-Identifikationsnummer besitzen, geben Sie diese bitte an.

Rechnung an Einsender / Klinik
 an Patient:(KVA-Nr.: _____)

Name: _____

Vorname: _____

Straße: _____

PLZ/Stadt: _____

Land: _____

E-Mail: _____

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)





Für die gezielte Bearbeitung bitten wir Sie, den Anamnesebogen so ausführlich wie möglich auszufüllen und die Ihnen vorliegenden Arztbriefe und Befunde in Kopie beizulegen.

Indikation / Verdachtsdiagnose / Krankheitsverlauf / Stammbaum

Indexpatient

nicht betroffen

betroffen

Überträger

verstorben

Elternpaar

Verwandtenehe

Schwangerschaft

Abort, Totgeburt

Geschlecht unbekannt

Eineiige Zwillinge

Zweieiige Zwillinge

Bereits veranlasste/durchgeführte somatische Genanalysen

Arztbrief beigelegt

Befund der Pathologie/Zytologie/Zytogenetik/Durchflußzytometrie

Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen) Nein Ja, (bitte spezifizieren) _____

Untersuchungsmaterial: Liquid biopsy (cfDNA)

Bei Liquid biopsy Proben handelt es sich um Probenmaterial, dessen Abnahme nur mittels spezieller, die zellfreie DNA stabilisierender Entnahmeröhrchen erfolgen kann. Sollten Sie eine Untersuchung auf Basis von cfDNA planen, so verwenden Sie bitte derartige Röhrchen. Wir stellen diese gern zur Verfügung, nehmen Sie bitte hierfür rechtzeitig mit uns Kontakt auf (tumor@cegat.de).

3x 10ml cfDNA Tubes

Auftrag

Es werden alle relevanten Varianten in einem beschriebenen Exon analysiert. Die Nummerierung der Exons bezieht sich auf die kodierenden Exons des jeweiligen Gens (CDS). Die Diagnostik ist nicht auf die aufgeführten Beispiel-Hotspot-Mutationen beschränkt. Nicht beschriebene Exons und alle Varianten darin sind kein Bestandteil der Analyse.

Gen	NM_Nr.	Angereicherter Bereich (inkl. Beispiel Hotspot (HS)-Varianten)	Gen	NM_Nr.	Angereicherter Bereich (inkl. Beispiel Hotspot (HS)-Varianten)
AKT1	NM_005163	Exon 2 (HS E17)	DH2	NM_002168	Exon 4 (HS R140, R172)
ALK	NM_004304	Exons 21-25 (inkl. HS F1174)	JAK2	NM_004972	Exon 12 (HS V617)
ARAF	NM_001654	Exon 6 (HS S214)	KIT	NM_000222	Exons 9, 11, 13, 14, 17, 18 (inkl. HS W557_K558del, D816)
BRAF	NM_004333	Exons 11 und 15 (inkl. HS V600)	KRAS	NM_004985	Exons 1-3 (inkl. HS G12, Q61)
CTNNB1	NM_001904	Exon 2 (inkl. HS S37, S45)	MAP2K1	NM_002755	Exon 3 (HS P124)
EGFR	NM_005228	Exons 18-21 (inkl. HS E746_A750del, T790, L858)	MET	NM_001127500	Exon 18 (inkl. HS Y1248, Y1253)
ERBB2	NM_004448	Exon 8, 19-21 (inkl. HS V842)	MYCN	NM_005378	Exon 1 (HS P44)
ERBB3	NM_001982	Exons 3, 6-9, 23 (inkl. HS V104, E928)	NRAS	NM_002524	Exons 1-3 (inkl. HS G12, Q61)
ERBB4	NM_005235	Exon 12 (inkl. HS E452)	PDGFRA	NM_006206	Exons 4, 9, 11, 13, 17 (inkl. HS D842)
ESR1	NM_000125	Exons 4-8 (inkl. HS K303, Y537, D538)	PIK3CA	NM_006218	Exons 4, 7, 9, 13, 20 (inkl. HS E542, E545, H1047)
FGFR2	NM_000141	Exons 6, 8, 11 (inkl. HS S252, N549)	PTEN	NM_000314	Exons 5-7 (inkl. R130, R233)
FGFR3	NM_000142	Exon 12 (HS V555)	RAC1	NM_018890	Exon 2 (HS P29)
GNA11	NM_002067	Exon 5 (HS Q209)	RAF1	NM_002880	Exon 6 (inkl. HS S257, S259)
GNAI3	NM_002072	Exon 5 (HS Q209)	RET	NM_020975	Exon 10, 11, 13-16 (inkl. HS C634)
GNAS	NM_000516	Exon 8 (HS 201) und Exon 9 (HS Q227)	STAT5B	NM_012448	Exon 15 (HS N642)
H3-3A	NM_002107	Exon 1 (HS K27 und G34)	TERT	NM_198253	Promotor HS c.-124 (C228), c.-146 (C250)
H3-3B	NM_005324	Exon 1 (HS K37)	TP53	NM_000546	Gesamte kodierende Region
HRAS	NM_005343	Exons 1-3 (inkl. HS G12, Q61)			
IDH1	NM_005896	Exon 2 (HS R132)			

Anmerkungen:

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

www.cegat.de/diagnostic-support · diagnostic-support@cegat.de
Telefon +49 (0) 7071 565 44-55