



**Patient / Ratsuchender**

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

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

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

Geschlecht (zum Zeitpunkt der Geburt):  männlich  weiblich

Geschlechtsidentität (falls abweichend von oben):  
 Frau  Mann  nicht-binär  Weiteres: \_\_\_\_\_

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.: 07071/565 44 00 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](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). 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.

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

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

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

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

**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.: \_\_\_\_\_)  
 GKV (bitte Überweisungsschein Muster 10 beifügen)

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.

**Nach deutschem GenDG wird der Befund der genetischen Untersuchung dem aufklärenden Arzt übermittelt. Bitte geben Sie hier die E-Mail-Adresse des aufklärenden Arztes an:**

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

**Arztstempel / Klinik ggf. Barcode**





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**

**Bereits veranlasste/durchgeführte somatische Genanalysen**

- Arztbrief beigelegt**
- Befund der Pathologie/Zytologie/Zytogenetik/Durchflußzytometrie**

**Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen):**

- Nein     Ja, (bitte spezifizieren) \_\_\_\_\_

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

**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 (info@humangenetik-tuebingen.de).

- 3x 10ml cfDNA Tubes (Falls Liquor oder Flüssigkeit aus Zysten als Ausgangsmaterial verwendet werden sollen, bitte Entnahmemenge entsprechend verringern falls nötig)

**Art der Primärprobe für cfDNA Isolation:**

- Blut     Ascites     Liquor     Pankreas-Zysten-Flüssigkeit     Sonstiges: \_\_\_\_\_



**Auftrag**

**cfDNA-Analysen getragen von den Gesetzlichen Krankenversicherungen (GKV):**

- MET*-Exon-14-Skipping-Mutationen (nur für Indikation „nicht-kleinzelliges Lungenkarzinom“)
- EGFR*-aktivierende Mutationen / T790M Bestimmung (nur für Indikation „nicht-kleinzelliges Lungenkarzinom“)
- PIK3CA*- und *ESR1*-aktivierende Mutationen (nur für Indikation „Mammakarzinom“)

**cfDNA-Analyse des kompletten Panels (keine GKV Leistung):**

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 notwendigerweise auf die aufgeführten Beispiel-Hotspot-Mutationen beschränkt. Nicht beschriebene Exons und alle Varianten darin sind kein Bestandteil der Analyse.

<b>Gen</b>	<b>NM_Nr.</b>	<b>Angereicherter Bereich (inkl. Beispiel Hotspot (HS)-Varianten)</b>	<b>Gen</b>	<b>NM_Nr.</b>	<b>Angereicherter Bereich (inkl. Beispiel Hotspot (HS)-Varianten)</b>
<i>AKT1</i>	NM_005163.2	Exon 2 (inkl. HS E17)	<i>IDH1</i>	NM_005896.4	Exon 2 (inkl. HS R132)
<i>ALK</i>	NM_004304.5	Exons 22-25 (inkl. HS F1174 , G1202, F1245, R1275)	<i>IDH2</i>	NM_002168.4	Exon 4 (inkl. HS R140, R172)
<i>AR</i>	NM_000044.6	Exons 4, 5, 8	<i>JAK2</i>	NM_004972.4	Exon 12 (inkl. HS V617)
<i>BRAF</i>	NM_004333.6	Exons 11 and 15 (inkl. HS V600)	<i>KIT</i>	NM_000222.3	Exons 9, 11, 13, 14, 17, (inkl. HS W557_K558del, D816)
<i>CDKN2A</i>	NM_000077.5	Gesamte kodierende Region	<i>KRAS</i>	NM_004985.5	Exons 1-3 (inkl. HS G12, G13, Q61)
<i>CTNNB1</i>	NM_001904.4	Exons 2, 6, 7 (inkl. HS S37, S45, K335, N387)	<i>MET</i>	NM_001127500.3	Exons 13, 15, 18 (inkl. HS L982_D1028del, T1010, Y1248, Y1253), <i>MET</i> -Exon-14-skipping
<i>EGFR</i>	NM_005228.5	Exons 2, 3, 6, 7, 15, 18-21 (inkl. HS A289, G598, E746_A750del, T790, L858)	<i>NRAS</i>	NM_002524.5	Exons 1-3 (inkl. HS G12, Q61)
<i>ERBB2</i>	NM_004448.4	Exons 8, 17, 19-21 (inkl. HS S310, R678, V842)	<i>PDGFRA</i>	NM_006206.6	Exons 11, 13, 17 (inkl. HS D842)
<i>ERBB3</i>	NM_001982.4	Exons 3, 7-9, 23 (inkl. HS V104, E928)	<i>PIK3CA</i>	NM_006218.4	Exons 1, 4, 7, 9, 13, 20 (inkl. HS R93, HS E542, E545, H1047)
<i>ESR1</i>	NM_000125.4	Exons 4, 5, 7, 8 (inkl. HS K303, Y537, D538, E380Q, L536H, Y537C/N/S, D538G)	<i>PTEN</i>	NM_000314.8	Gesamte kodierende Region
<i>FGFR1</i>	NM_023110.3	Exons 11-13 (inkl. HS N577, K687)	<i>RET</i>	NM_020975.6	Exons 10, 11, 13-16 (inkl. HS C634)
<i>FGFR2</i>	NM_000141.5	Exons 6, 8, 11 (inkl. HS S252, N549)	<i>TERT</i>	NM_198253	Promotor HS c.-124 (C228), c.-146 (C250)
<i>FGFR3</i>	NM_000142.5	Exons 6, 8, 13 (inkl. HS R248, S249, Y375)	<i>TP53</i>	NM_000546.6	Gesamte kodierende Region
<i>GNA11</i>	NM_002067.5	Exons 4, 5 (inkl. HS R183, Q209)	<b>DNA-basierte Detektion von ausgewählten strukturellen Veränderungen in den Genen:</b>		
<i>GNAQ</i>	NM_002072.5	Exons 2, 4, 5 (inkl. HS T96, R183, Q209)	<i>ALK, RET, ROS1, FGFR2, FGFR3, NTRK1</i>		
<i>GNAS</i>	NM_000516.7	Exon 8 (inkl. HS 201)			
<i>H3-3A</i>	NM_002107.7	Exon 1 (inkl. HS K27 and G34)			
<i>HRAS</i>	NM_005343.4	Exons 1-3 (inkl. HS G12, Q61)			

**Anmerkungen:**

---

**Für Rückfragen und Beratung stehen wir Ihnen gern jederzeit 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**