



**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.: 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 (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 habe 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)



Deutsche Akkreditierungsstelle  
D-ML-21320-01-00  
Das Zentrum für Humangenetik Tübingen ist von der deutschen Akkreditierungsstelle nach DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiert.



**Prädiktive Diagnostik**

Falls es sich um eine prädiktive Diagnostik handelt, füllen und drucken Sie bitte das zusätzliche Formular „Prädiktive Diagnostik: 2. Probe“ aus!

Prädiktive Diagnostik darf gemäß Gendiagnostikgesetz nur durch Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärztinnen oder Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, beauftragt werden (GenDG, §7,1).

Bitte bestätigen Sie als einsendender Arzt mit Ihrer Unterschrift, dass diese Qualifikation gegeben ist:

X \_\_\_\_\_  
Arzt (Unterschrift)

**Indikation / Verdachtsdiagnose**

**Weitere Informationen**

autosomal dominant       sporadisch       familiär       Segregation zu: \_\_\_\_\_

autosomal rezessiv       X-chromosomal       konsanguin      Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_

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

**Stammbaum**

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

Zur besseren Veranschaulichung und Beschreibung der Familienanamnese stellt CeGaT kostenlos einen Stammbaumgenerator unter <http://pedigree.cegat.de> zur Verfügung.

**Bemerkungen / Ergänzungen**

**Untersuchungsauftrag allgemein**

**Bitte beachten Sie unsere vollständige Genliste mit über 650 Genen unter [www.humangenetik-tuebingen.de/DNA](http://www.humangenetik-tuebingen.de/DNA). Sollte das von Ihnen gewünschte Gen nicht auf der Liste enthalten sein, setzen Sie sich bitte mit uns in Verbindung.**

Gene / OMIM-Nr.

**Untersuchungsauftrag für ausgewählte Hotspot-Analysen**

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> <b>Achromatopsie (EYE04):</b> CNGB3, c.1148delC; p.Thr383Ilefs*13                                       | <input type="checkbox"/> <b>Kongenitale Alveolarproteinose:</b> ABCA3, c.875A>T; p.Glu292Val           |
| <input type="checkbox"/> <b>Optikusatrophy (EYE17, LHON-Hotspots):</b> MT-ND1, m.3460G>A; MT-ND4, m.11778G>A; MT-ND6, m.14484T>C | <input type="checkbox"/> <b>Hämochromatose Typ 1:</b> HFE, c.187C>G; p.His63Asp; c.845G>A; p.Cys282Tyr |
| <input type="checkbox"/> <b>Hereditäre Pankreatitis:</b> PRSS1, c.365G>A; p.Arg122His; c.86A>T; p.Asn29Ile; c.47C>T; p.Ala16Val  |  |

**Kostenübernahmeerklärung für Privatpatienten** **Bitte um Zusendung eines Kostenvoranschlags**

- Hiermit erkläre ich mich bereit, die entstehenden Kosten zur Durchführung der molekulargenetischen Diagnostik, gemäß dem mir vorliegenden KVA, zu übernehmen.

Bitte beachten Sie, dass die Annahme des KVA in Schriftform bestätigt werden muss (Post, E-Mail).

Bitte stellen Sie die Rechnung an folgende Anschrift:

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

Straße Hausnummer: \_\_\_\_\_

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

Telefonnummer: \_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_  
Datum, Unterschrift

**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**