

**Patient / Ratsuchender**

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

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

Geschlecht (zum Zeitpunkt der Geburt):  männlich  weiblich

Geschlechtsidentität (falls abweichend von oben):

 Frau  Mann  nicht-binär  Weiteres: \_\_\_\_\_**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 \_\_\_\_\_

Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen):

 Nein  Ja (bitte spezifizieren): \_\_\_\_\_**Achtung:** Bei vorangegangener Stammzelltransplantation bitte **kein EDTA-Blut** einsenden, sondern eine **Speichelprobe**.

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)**Hinweis:** Humangenetische Analysen (EBM Kapitel 11) belasten **nicht** das Laborbudget und haben keinen Einfluss auf den Wirtschaftlichkeitsbonus.

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 dem aktuellen Stand 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 akkreditiert.

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode



**Art der Analyse:**  **betreffener** Proband  **NICHT betroffener** Proband (prädiktive Analyse)

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

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

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

**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

**Untersuchungsauftrag****Okulokutaner Albinismus (DRM01)** **Okulokutaner Albinismus**

*CACNA1F, DCT, GPR143, LRMDB, MC1R, OCA2, SLC24A5, SLC45A2, TPCN2, TYR, TYRP1* (11 Gene)

**Syndromaler Albinismus und Differentialdiagnosen (Hermansky-Pudlak, Waardenburg, Griscelli, Vici, Chediak-Higashi) (DRM02)** **Hermansky-Pudlak-Syndrom**

*HPS1, HPS6, HPS3, HPS4, HPS5, AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, AP3D1* (10 Gene)

 **Waardenburg-Syndrom, Piebaldismus und Vici-Syndrom**

*PAX3, MITF, SOX10, EDNRB, EDN3, EPG5, KIT, KITLG* (8 Gene)

 **Griscelli-Syndrom und Chediak-Higashi-Syndrom**

*RAB27A, MLPH, MYO5A, LYST* (4 Gene)

 **Vollständiges Gen-Set**

*AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CLCN7, DTNBP1, EDN3, EDNRB, EPG5, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, KIT, KITLG, LYST, MITF, MLPH, MYO5A, PAX3, RAB27A, SOX10* (24 Gene)

**Hyperpigmentierung: Dowling-Degos-Krankheit und verwandte Erkrankungen (DRM03)** **Hyperpigmentierung: Dowling-Degos-Krankheit und verwandte Erkrankungen**

*POFUT1, POGLUT1, KRT5, KITLG, ADAM10, PSENEN, ADAR, SASH1, ABCB6, KRT14* (10 Gene)

 **Vollständiges Gen-Set**

*ABCB6, ADAM10, ADAR, BRAF, KITLG, KRT14, KRT5, MAP2K1, POFUT1, POGLUT1, PRKAR1A, PSENEN, PTPN11, RAF1, SASH1, SPRED1, ST3GAL5, STK11* (18 Gene)

**Ichthyose, Palmoplantarkeratose und verwandte Keratinisierungsstörungen (DRM04)** **Ichthyose**

*TGM1, ALOX12B, NIPAL4, ALOXE3, ABCA12, CYP4F22, PNPLA1, CERS3, SDR9C7, SULT2B1, ST14* (11 Gene)

 **Palmoplantarkeratose**

*KRT1, KRT9, KRT16, AAGAB, AQP5, DSG1, GJA1, GJB2, SERPINB7, SLURP1, TRPV3, DSP, ENPP1* (13 Gene)

 **Vollständiges Gen-Set**

*AAGAB, ABCA12, ABHD5, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1B1, AQP5, ASPRV1, ATP2A2, ATP2C1, CARD14, CAST, CDSN, CERS3, CLDN1, CLDN10, CSTA, CTSC, CYP4F22, DSG1, DSP, ENPP1, ERCC2, ERCC3, FDPS, FLG, FLG2, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GTF2H5, JUP, KDSR, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT9, LORICRIN, MBTPS2, MPDU1, MVD, MVK, NIPAL4, NLRP1, PERP, PKP1, PMVK, PNPLA1, POMP, RHBDF2, SDR9C7, SERPINB7, SLC27A4, SLURP1, SNAP29, SPINK5, ST14, STS, SULT2B1, TGM1, TGM5, TRPM4, TRPV3, WNT10A* (73 Gene)

**Epidermolysis bullosa und Differentialdiagnosen (DRM05)** **Epidermolysis bullosa und Differentialdiagnosen**

*COL7A1, LAMB3, COL17A1, LAMC2, KRT5, KRT14, LAMA3* (7 Gene)

 **Vollständiges Gen-Set**

*ATP2C1, CAST, CDSN, COL17A1, COL7A1, CSTA, DSP, DST, EXPH5, FERMT1, FLG2, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KLHL24, KRT1, KRT10, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2, PKP1, PLEC, TGM5, TUFT1* (27 Gene)

**Ektodermale Dysplasie, selektive Zahnagenesie, Trichothiodystrophie und Hypotrichose (DRM08)** **Ektodermale Dysplasie**

*EDA, EDAR, EDARADD, GJB6, HOXC13, KREMEN1, KRT14, MSX1, NECTIN4, NFKBIA, PKP1, PRKD1, TP63, TSPEAR, WNT10A* (15 Gene)

 **Hypotrichose**

*APCDD1, C3orf52, CDH3, CDSN, DSG4, HR, LIPH, LPAR6, LSS* (9 Gene)

 **Trichothiodystrophie**

*ERCC2, GTF2E2, GTF2H5, MPLKIP, RNF113A* (5 Gene)

 **Selektive Zahnagenesie**

*AXIN2, EDA, LRP6, MSX1, PAX9, TSPEAR, WNT10A, WNT10B* (8 Gene)

 **Vollständiges Gen-Set**

*ANTXR1, APCDD1, AXIN2, BCS1L, BMP4, C3orf52, CDH3, CDSN, DLX3, DSC3, DSG4, DSP, EDA, EDAR, EDARADD, ERCC2, FOSL2, FZD6, GJA1, GJB6, GTF2E2, GTF2H5, HOXC13, HR, IRF6, JUP, KDF1, KREMEN1, KRT14, KRT25, KRT74, KRT81, KRT83, KRT85, KRT86, LEF1, LIPH, LPAR6, LRP6, LSS, LTBP3, MBTPS2, MPLKIP, MSX1, NECTIN1, NECTIN4, NFKBIA, PADI3, PAX9, PKP1, PORCN, PRKD1, PTH1R, RMRP, RNF113A, RPL21, RSPO4, SNRPE, SOX18, SREBF1, ST14, TP63, TRPS1, TSPEAR, TUFT1, VDR, WNT10A, WNT10B* (68 Gene)

**Dyskeratosis congenita (DRM09)** **Dyskeratosis congenita**

*ACD, CTC1, DCLRE1B, DKC1, FERMT1, LIG4, NHP2, NOP10, PARN, RECQL4, RTEL1, TERC, TERT, TIN2, USB1, WRAP53, ZCCHC8* (17 Gene)

**Photodermatose: Xeroderma pigmentosum, Cockayne-Syndrom, COFS-Syndrom und verwandte Erkrankungen (DRM10)** **Xeroderma pigmentosum**

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

 **Cockayne-Syndrom und COFS-Syndrom**

*ERCC1, ERCC2, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, UVSSA* (7 Gene)

 **Vollständiges Gen-Set**

*ALAS2, BLM, DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, FECH, FERMT1, GTF2H5, POLH, PPOX, RECQL4, SLC6A19, UROD, UROS, USB1, UVSSA, XPA, XPC* (23 Gene)

**Neurofibromatose Typ 1 und Differentialdiagnosen (DRM11)** **Neurofibromatose Typ 1 und Differentialdiagnosen**

*NF1, NF2, SPRED1* (3 Gene)

 **Schwannomatose**

*SMARCB1, LZTR1, NF2* (3 Gene)

 **Vollständiges Gen-Set**

*LZTR1, NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1* (5 Gene)

**Vaskuläre Erkrankungen: Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie, zerebrale kavernöse Fehlbildung, Assoziation mit MoyaMoya und Differentialdiagnosen (DRM12)** **Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie**

*ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4* (4 Gene)

 **Zerebrale kavernöse Fehlbildung**

*CCM2, KRIT1, PDCD10* (3 Gene)

 **Assoziation mit MoyaMoya**

*ACTA2, GUCY1A1, RNF213* (3 Gene)

 **Vollständiges Gen-Set**

*ACTA2, ACVRL1, ADA2, CCM2, COL3A1, ENG, EPHB4, GDF2, GLMN, GUCY1A1, KRIT1, PDCD10, PTEN, RASA1, RNF213, SLC2A10, SMAD4, SOX18, TEK, THSD1, YY1AP1* (21 Gene)

**Progerie-Syndrome und primäre Lipodystrophie (DRM13)** **Progerie-Syndrome**

*ALDH18A1, BLM, ERCC8, LMNA, PDGFRB, POLR3A, PYCR1, SLC25A24, WRN, ZMPSTE24*  
(10 Gene)

 **Primäre Lipodystrophie**

*AGPAT2, BSCL2, CAV1, CAVIN1, FBNI, LMNA, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, ZMPSTE24*  
(11 Gene)

 **Vollständiges Gen-Set**

*AGPAT2, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, BANF1, BLM, BSCL2, BUD13, CAV1, CAVIN1, COG4, ELN, ERCC1, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, FBNI, GORAB, KCNJ6, LEMD2, LIPE, LMNA, MTX2, OTULIN, PDGFRB, PIK3R1, PLIN1, POLD1, POLR3A, PPARG, PSMB8, PTDSS1, PYCR1, SLC25A24, TOMM7, TOP3A, WRN, ZMPSTE24* (41 Gene)

**Primäres Lymphödem (DRM14)** **Primäres Lymphödem**

*ABCC9, ADAMTS3, CCBE1, CELSR1, EPHB4, FAT4, FLT4, FOXC2, GATA2, GJC2, KIF11, PIEZO1, PTPN14, SOX18, TIE1, VEGFC* (16 Gene)

**Hereditäres Angioödem (DRM15)** **Hereditäres Angioödem**

*SERPING1, ANGPT1* (Exon 2), *F12* (Exon 9), *KNG1* (Exon 10), *PLG* (Exon 9) (1 Gen, 4 Hotspots)

**Cutis laxa (DRM16)**

- Anmerkung: Ersetzt durch bzw. Teil von **CTD02: Bindegewebserkrankungen** (Cutis laxa, Ehlers-Danlos-Syndrom, Marfan-Syndrom, Loeys-Dietz-Syndrom, thorakales Aortenaneurysma und Differentialdiagnosen). Bitte verwenden Sie das Einsendeformular „Bindegewebserkrankungen“.

**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 07071 565 44 00**