

**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**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

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

TYR, OCA2, SLC45A2, GPR143, TYRP1, DCT (TYRP2), SLC24A5, LRMDA, MC1R (9 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 (7 Gene)

 Griscelli-Syndrom und Chediak-Higashi-Syndrom

RAB27A, MLPH, MYO5A, LYST (4 Gene)

 Vollständiges Gen-Set

AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, DTNBP1, EDN3, EDNRB, EPG5, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, KIT, LYST, MITF, MLPH, MYO5A, PAX3, RAB27A, SOX10 (22 Gene)

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

POFUT1, POGLUT1, KRT5, KITLG, ADAM10, PSENE1, ADAR, SASH1, ABCB6, KRT14 (10 Gene)

 Vollständiges Gen-Set

ABCB6, ADAM10, ADAR, BRAF, KITLG, KRT14, KRT5, MAP2K1, POFUT1, POGLUT1, PRKAR1A, PSENE1, PTPN11, RAF1, SASH1, SPRED1, ST3GAL5, STK11 (18 Gene)

Ichthyose, Palmoplantarkeratose und verwandte Keratinisierungsstörungen (DRM04) **Autosomal rezessive kongenitale 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, ALOX12B, ALOXE3, AQP5, ATP2A2, ATP2C1, CARD14, CAST, CDSN, CERS3, CLDN1, CSTA, CTSC, CYP4F22, DSG1, DSP, ENPP1, FDPS, FLG, FLG2, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, JUP, KDSR, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT9, LORICRIN, MBTPS2, MVD, MVK, NIPAL4, PERP, PKP1, PMVK, PNPLA1, RHBDF2, SDR9C7, SERPINB7, SLC27A4, SLURP1, SPINK5, ST14, STS, SULT2B1, TGM1, TGM5, TRPV3, WNT10A (61 Gene)

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

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

 Vollständiges Gen-Set

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 (25 Gene)

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

EDA, EDAR, GJA1, WNT10A, EDARADD, HOXC13, TP63, NFKBIA, PKP1, NECTIN1, NECTIN4, GJB6, KDF1, KRT14, MSX1, TSPEAR (16 Gene)

 Hypotrichose

CDH3, HR, LIPH, LPAR6, CDSN, DSG4, LSS, APCDD1 (8 Gene)

 Trichothiodystrophie

ERCC2, GTF2E2, GTF2H5, MPLKIP, ERCC3 (5 Gene)

 Selektive Zahnagenesie

MSX1, PAX9, WNT10A, EDA, LRP6, WNT10B, AXIN2 (7 Gene)

 Vollständiges Gen-Set

ANTXR1, APCDD1, AXIN2, BCS1L, CDH3, CDSN, DSG4, DSP, EDA, EDAR, EDARADD, ERCC2, ERCC3, FGF10, FGFR2, FGFR3, GJA1, GJB6, GTF2E2, GTF2H5, HOXC13, HR, KDF1, KREMEN1, KRT14, KRT25, KRT74, KRT81, KRT83, KRT85, KRT86, LIPH, LPAR6, LRP6, LSS, MBTPS2, MPLKIP, MSX1, NECTIN1, NECTIN4, NFKB2, NFKBIA, OFD1, PAX9, PKP1, PORCN, RMRP, SOX18, ST14, TP63, TRPS1, TSPEAR, WNT10A, WNT10B (54 Gene)

Dyskeratosis congenita (DRM09) **Dyskeratosis congenita**

DKC1, TINF2, TERC, RTEL1, TERT, CTC1, PARN, NHP2, NOP10, WRAP53, ACD, NPM1, USB1, LIG4, FERMT1, RECQL4 (16 Gene)

 Vollständiges Gen-SetACD, ANAPC1, CTC1, DKC1, FERMT1, GRHL2, LIG4, NHP2, NOP10, NPM1, PARN, RECQL4, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, USB1, WRAP53 (18 Gene)
Photodermatose: Xeroderma pigmentosum, Cockayne-Syndrom, COFS-Syndrom und verwandte Erkrankungen (DRM10)**Photodermatose: Xeroderma pigmentosum, Cockayne-Syndrom, COFS-Syndrom und verwandte Erkrankungen (DRM10)** **Xeroderma pigmentosum**

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

 Cockayne-Syndrom und COFS-Syndrom

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

 Vollständiges Gen-Set

ANAPC1, BLM, DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, FERMT1, GTF2H5, POLH, RECQL4, SLC6A19, UVSSA, XPA, XPC (18 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**
ENG, ACVRL1, SMAD4, GDF2 (4 Gene)
- Zerebrale kavernöse Fehlbildung**
KRIT1, CCM2, PDCD10 (3 Gene)
- Assoziation mit MoyaMoya**
GUCY1A1, ACTA2, RNF213 (3 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
ACTA2, ACVRL1, ADA2, CCM2, COL3A1, ENG, EPHB4, GDF2, GUCY1A1, KRIT1, PDCD10, PTEN, RASA1, RNF213, SLC2A10, SMAD4, SOX18, TEK, THSD1, YY1AP1 (20 Gene)
Progerie-Syndrome und primäre Lipodystrophie (DRM13)

Progerie-Syndrome und primäre Lipodystrophie (DRM13)

- Progerie-Syndrome**
LMNA, WRN, BLM, POLR3A, ALDH18A1, PYCR1, ZMPSTE24, ERCC8, SLC25A24, PDGFRB (10 Gene)
- Primäre Lipodystrophie**
AGPAT2, BSCL2, CAVIN1, PIK3R1, PPARG, PLIN1, LMNA, ZMPSTE24, CAV1, POLD1, FBN1 (11 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
AGPAT2, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1E1, BANF1, BLM, BSCL2, CAV1, CAVIN1, EFEMP2, ELN, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, FBLN5, FBN1, GORAB, KCNJ6, LMNA, LTBP4, PDGFRB, PIK3R1, PLIN1, POLD1, POLR3A, PPARG, PSMB8, PYCR1, SLC25A24, TOP3A, WRN, ZMPSTE24 (34 Gene)

Primäres Lymphödem (DRM14)

- Primäres Lymphödem**
FAT4, FLT4, CCBE1, FOXC2, GJC2, VEGFC, PIEZO1 (7 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
ABCC9, ADAMTS3, CCBE1, CELSR1, EPHB4, FAT4, FLT4, FOXC2, GATA2, GJC2, KIF11, PIEZO1, SOX18, VEGFC (14 Gene)

Hereditäres Angioödem (DRM15)

- Hereditäres Angioödem**
SERPING1 (inkl. MLPA), F12 (Exon 9), ANGPT1 (Exon 2), PLG (Exon 9), KNG1 (Exon 10) (1 Gen)

Cutis laxa (DRM16)

- Cutis laxa**
ALDH18A1, ATP6V0A2, FBLN5, ELN, EFEMP2, LTBP4, ATP6V1E1, ATP6V1A, PYCR1, GORAB (10 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
diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de
Telefon 07071 565 44 00**