

**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 \_\_\_\_\_

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 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



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

**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



► Sofern die folgende **Indikation** zutrifft, **muss** diese ausgewählt werden.

**Indikation: Noonan-Syndrom**

1. PTPN11, 2. BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, SOS1, CBL, HRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, RASA2, RRAS2, SHOC2, SOS2, SPRED1, SPRED2

► Wenn die oben angegebene spezifische Indikation nicht zutrifft, gilt:

**Gewünschtes Gen-Set ist auf Seite 4 oder 5 angekreuzt**

**Individuelle Auswahl von Genen**

Bitte tragen Sie die von Ihnen ausgewählten Gene ein.

Bei der Zusammenstellung sind wir Ihnen gern behilflich. Bitte kontaktieren Sie hierfür unser Diagnostik-Support Team.

\_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_,

\_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_,

\_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_,

\_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_,

**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](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**



## Untersuchungsauftrag

## Kardiomyopathie, dilatativ (HRT-01)

 Kardiomyopathie, dilatativ

ACTC1, ACTN2, BAG3, DES, DSP, EMD, FLNC, JPH2, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYPN, NEXN, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL (23 Gene)

 Vollständiges Gen-Set

ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, BAG5, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DOLK, DSG2, DSP, EMD, FKTN, FLNC, JPH2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, LMOD2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYPN, NEXN, NKX2-5, PKP2, PLN, PPCS, PRDM16, RAF1, RBM20, RPL3L, RYR2, SCN5A, SDHA, SGCD, SPEG, TAFAZZIN, TCAP, TME43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TTN, VCL (50 Gene)

## Kardiomyopathie, hypertroph (HRT-02)

 Kardiomyopathie, hypertroph

ACTC1, ACTN2, ALPK3, CSRP3, JPH2, MYBPC3, MYH7, MYH6, MYL2, MYL3, MYOZ2, NEXN, PLN, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1 (17 Gene)

 Vollständiges Gen-Set

ACTC1, ACTN2, ALPK3, CAV3, CSRP3, DES, FHOD3, FLNC, GLA, JPH2, LAMP2, LDB3, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTN, VCL (31 Gene)

Kardiomyopathien können auch als Leitsymptom einer Mitochondriopathie auftreten. Insbesondere bei Neugeborenen bzw. Kindern in den ersten Lebensjahren mit schwerer Kardiomyopathie sollte eine Abklärung auf eine genetisch bedingte Störung der Mitochondrienfunktion in Betracht gezogen werden. Für die Abklärung einer möglichen Mitochondriopathie verwenden Sie bitte das Einsendeformular „Stoffwechselerkrankungen/Mitochondriopathien“ → Gensets MIT-01 (mtDNA) und MIT-02 (kernkodierend).

## Linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie (NCCM/LVNC) (HRT-03)

 Linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie (NCCM/LVNC)

ACTC1, ACTN2, DTNA, HCN4, LDB3, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAFAZZIN, TNNT2, TPM1, TTN (13 Gene)

## Herzrhythmusstörungen (Arrhythmien) (HRT-17)

 Short-QT-Syndrom (HRT-04)

CACNA1C, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1 (4 Gene)

 Long-QT-Syndrom (HRT-05)

AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, TRDN (14 Gene)

 Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie/Kardiomyopathie (ARVD/C) (HRT-06)

CDH2, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, LMNA, PKP2, PLN, TME43 (11 Gene)

 Brugada-Syndrom (HRT-07)

CACNA1C, CACNB2, HCN4, KCND3, KCNH2, SCN1B, SCN5A, TRPM4 (8 Gene)

 Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT); paroxysmales/idiopathisches Kammerflimmern/Tachykardie (HRT-08)

ANK2, BAG5, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, RYR2, SCN5A, TECRL, TRDN (11 Gene)

 Vollständiges Gen-Set

AKAP9, ANK2, BAG5, CACNA1C, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, CDH2, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, HCN4, JUP, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LMNA, PKP2, PLN, RYR2, SCN1B, SCN5A, TECRL, TME43, TRDN, TRPM4 (34 Gene)

## Isolierte und syndromale kongenitale Herzfehler (HRT-09)

 Kongenitale Herzfehler (ASD/AVSD/VSD)

ACTC1, CITED2, CRELD1, GATA4, GATA5, GATA6, GJA1, MYH6, NKX2-5, NKX2-6, NR2F2, TBX20, TBX5, TLL1, ZFPM2 (15 Gene)

 Kongenitale Herzfehler (Fallot-Tetralogie)

CITED2, FOXC1, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, JAG1, NKX2-5, NKX2-6, NR2F2, RBM10, TAB2, TBX1, ZFPM2 (14 Gene)

 Kongenitale Herzfehler (Heterotaxie)

ACVR2B, CFAP53, DNAH11, DNAH5, MMP21, NODAL, PKD1L1, ZIC3 (8 Gene)

 Kongenitale Herzfehler (konotrunkale Defekte)

CHD7, CITED2, GATA6, GDF1, NKX2-5, NKX2-6, TBX1, ZIC3 (8 Gene)

 Kongenitale Herzfehler (linksventrikuläre Ausflusstrakt-Obstruktion: HLHS, Aortenstenose, Aortenkoarktation, bikuspidale Aortenklappe)

ELN, GJA1, JAG1, NKX2-5, NOTCH1, NOTCH2, ZIC3 (7 Gene)

 Vollständiges Gen-Set

ABL1, ACTA2, ACTC1, ACVR2B, ADAMTS10, ADAMTS19, ADNP, AFF4, B3GAT3, B3GLCT, CAPN15, CBL, CCDC39, CDK13, CFAP53, CFC1, CHD4, CHD7, CITED2, CREBBP, CRELD1, CTNND1, DHCR7, DNAAF1, DNAAF3, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DTNA, EHMT1, ELN, EVC, EVC2, FLNA, FLT4, FOXC1, FOXC1L, G6PC3, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GJA1, GPC3, HOXA1, HRAS, HYAL2, JAG1, KDM6A, KMT2D, KYNU, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MED12, MEGF8, MEIS2, MID1, MMP21, MYH6, MYH7, NADSYN1, NEK8, NIPBL, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NONO, NOTCH1, NOTCH2, NR2F2, ODAD1, PIK3R2, PKD1L1, PLD1, PPP1CB, PRKACA, PRKACB, PRKD1, PTPN11, RAF1, RBM10, RIT1, ROBO1, ROBO4, ROR2, SALL1, SALL4, SH3PXD2B, SOS1, SOS2, SOX17, SPEN, SPRED2, TAB2, TBX1, TBX20, TBX5, TGDS, TLL1, TRAF7, UBR1, WBP11, WDPCP, ZEB2, ZFPM2, ZIC3, ZMYM2, ZNF699 (109 Gene)

Gene für eine Primäre Ciliäre Dyskinesie finden Sie im Einsendeformular für Ziliopathien (CIL-01)

## RASopathie (inkl. Noonan-Syndrom) (HRT-10)

 RASopathie (inkl. Noonan-Syndrom)

BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2 (22 Gene)

## Aortenaneurysma / Loeys-Dietz-Syndrom / Arterial Tortuosity Syndrom (HRT-11)

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“.

## Pulmonale arterielle Hypertonie (HRT-15)

 Pulmonale arterielle Hypertonie

ACVRL1, ATP13A3, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, GDF2, KCNK3, KDR, SMAD9, TBX4 (11 Gene)

## Hypercholesterinämie und primäre Hyperlipidämie (HRT-16)

 Hypercholesterinämie und primäre Hyperlipidämie

ABCA1, ABCG5, ABCG8, APOA5, APOC2, APOB, APOE, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LPL, PCSK9 (12 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](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