

**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

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: Ja Nein

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 (ACMG Klassen 4 und 5) in ausgewählten Genen, für die eine Behandlungskonsequenz für den Patient/die Patientin oder die Familie besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics; Details zu den Genen und assoziierten Erkrankungen sind auf unserer Homepage gelistet: www.humangenetik-tuebingen.de/acmg). 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:



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)	Verwandschaftsgrad zum Patienten (z.B. Mutter)	Erkrankungsalter	Diagnose / Symptome

**Klinische Informationen**

Erkrankungsbeginn: _____

Leitsymptome:

 Muskelschwäche Muskelatrophie Muskelschmerzen Sonstige: _____ Belastungsabhängigkeit Auftreten in Ruhe

Verteilungsmuster:

 Proximal distal Beinbetont armbetont gleichermaßen

Assoziierte Auffälligkeiten:

 Hohlfüße Krallenzehen Kontrakturen Facies myopathica Ptose Ophthalmoparese Dysphagie Schwäche der Kaumuskulatur Kardiomyopathie Reizleitungsstörungen Steppergang Gowers-Zeichen Sonstige: _____**Zusätzliche klinische Informationen****Elektrophysiologie**

Neurographie:

 axonal demyelinisierend

Elektromyographie:

 myopathisch neurogen

CK-Wert: _____

Muskel-/ Nerv-/ Hautbiopsie (Entnahmestelle, Entnahmejahr, Befund):

_____Bisherige Genetik:



► Sofern eine der folgenden **Indikationen** zutrifft, **muss** diese ausgewählt werden.

Indikation: Muskeldystrophie Duchenne/Becker
1. Stufe: DMD (MLPA), 2. Stufe: DMD

Indikation: Spinale Muskelatrophie
1. Stufe: SMN1 (MLPA)

► Wenn keine der oben angegebenen spezifischen Indikationen zutrifft, gilt:

Wählen Sie auf der nächsten Seite ein Gen-Set aus, oder definieren Sie eine individuelle Auswahl an Genen für die Diagnostik.

Gewünschtes Gen-Set ist auf Seite 5 bzw. 6 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 zur Verfügung.
Bitte wenden Sie sich an unser Diagnostik-Support-Team.**

**www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostic-support
diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de
Telefon 0 70 71 / 565 44-00**



Untersuchungsauftrag

Spinale Muskelatrophien (NMD01)

- Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy**
AR-Repeat-Analyse
- Infantile SMA und Differentialdiagnosen**
 SMN1/SMN2 MLPA bereits erfolgt*
IGHMBP2, PLEKHG5, ASAH1, BICD2, UBA1, TRPV4, VRK1, SIGMAR1, ASCC1, DYNC1H1 (10 Gene)
- Adulte SMA und Differentialdiagnosen**
 SMN1/SMN2 MLPA bereits erfolgt*
GARS1, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, FBXO38, HSPB1, HSPB8, SLC5A7, REEP1, VAPB, HSPB3, AARS1, ATP7A (14 Gene)
- Distale hereditäre Motoneuropathien (dHMN)**
IGHMBP2, HSPB1, BICD2, BSCL2, HSPB3, HSPB8, DCTN1, GARS1, TRPV4, DNAJB2, FBXO38, REEP1, SIGMAR1, SLC5A7, PLEKHG5 (15 Gene)

- Vollständiges Gen-Set**

SMN1/SMN2 MLPA bereits erfolgt*

AARS1, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, EMILIN1, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, GARS1, HEXA, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, LAS1L, PLEKHG5, RBM7, REEP1, SCO2, SETX, SIGMAR1, SLC25A21, SLC5A7, SPTAN1, SYT2, TRIP4, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1, WARS1 (37 Gene, 87,31 kb)

* Standardmäßig führen wir als erste Stufe eine SMN1/SMN2 Deletions-/Duplikationsanalyse durch. Die Kopienzahl für SMN2 wird nur berichtet, sofern eine Deletion der Exons 7 und 8 in SMN1 vorliegt.

Hereditäre Neuropathien (NMD02)

- Hereditäre Neuropathien (Demyelinisierender Typ)**
 PMP22 MLPA bereits erfolgt*
PMP22, LITAF, GJB1, MPZ, EGR2, GDAP1, NEFL, PRX, SH3TC2, FGD4, TTR, PMP2, NDRG1, SBF2, SORD (15 Gene)
- Hereditäre Neuropathien (axonaler Typ)**
MPZ, MFN2, TTR, NEFL, TRPV4, GARS1, GDAP1, IGHMBP2, AARS1, HSPB1, NEFH, TRIM2, SORD, MME, VWA1 (15 Gene)
- Hereditäre Sensorisch-Autonome Neuropathien (HSAN)**
NTRK1, SCN9A, SPTLC2, SPTLC1, RAB7A, RETREG1, ATL1, ATL3, NGF, TTR, DNMT1, WNK1 (12 Gene)
- Neuropathische Schmerzsyndrome**
SCN9A, SCN10A, SCN11A, TRPA1, TTR, GLA (6 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
 PMP22 MLPA bereits erfolgt*
AAAS, AARS1, ABHD12, AIFM1, ARHGEF10, ATL1, ATL3, ATP1A1, BAG3, BSCL2, CCT5, CFAP276, CNTNAP1, COA7, COX6A1, CTDP1, DCAF8, DCTN2, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNAJB5, DNM2, DNMT1, DRP2, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS1, GDAP1, GJB1, GJB3, GLA, GNB4, GSN, HADHA, HADHB, HARS1, HINT1, HK1, HOXD10, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KARS1, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS1, MCM3AP, MED25, MFN2, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, MTRFR, MYH14, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NHERF1, NTRK1, OPA1, PDK3, PDXK, PLEKHG5, PMP2, PMP22, POLG, PRDM12, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, RETREG1, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPTIN9, SGPL1, SH3TC2, SLC12A6, SLC25A46, SLC5A7, SORD, SOX10, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TECPR2, TFG, TRIM2, TRPA1, TRPV4, TTR, TWNK, TYMP, UBA5, VCP, VWA1, WNK1, YARS1, ZFH2 (119 Gene, 289,2 kb)

* Standardmäßig führen wir als erste Stufe eine PMP22 Deletions-/Duplikationsanalyse durch.

Kongenitale und distale Myopathien (NMD03)

- Kongenitale Myopathien**
TPM3, ACTA1, SELENON, MEGF10, TPM2, MYH2, CFL2, LMOD3, RYR1 (9 Gene)
- Distale Myopathien**
DYSF, GNE, MYH7, TIA1, MYOT, CAV3, LDB3, VCP, ADSS1, DNM2, VWA1 (11 Gene)
- Maligne Hyperthermie**
RYR1, CACNA1S, STAC3 (3 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
ABCC9, ACTA1, ACTN2, ADSS1, ANO5, BAG3, BIN1, CACNA1S, CASQ1, CAV3, CCDC78, CFL2, CNTN1, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COX6A2, CRYAB, DES, DNA2, DNAJB5, DNAJB6, DNM2, DYSF, FHL1, FKBP14, FLNC, FXR1, GNE, HACD1, HSPB8, ISCU, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KY, LAMP2, LDB3, LMOD3, LRP12, MAP3K20, MATR3, MB, MEGF10, MICU1, MSTO1, MTM1, MTMR14, MYBPC1, MYH2, MYH7, MYL1, MYOD1, MYOT, MYPN, NEB, ORAI1, PAX7, POLG, POLG2, PUS1, PYROXD1, RRM2B, RYR1, RYR3, SCN4A, SELENON, SIL1, SLC25A21, SLC25A42, SOD1, SPEG, SPTBN4, STAC3, STIM1, SUCLA2, TIA1, TIMM22, TK2, TMEM65, TNNT1, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRIM32, TRIM54, TRIM63, TTN, TWNK, VCP, VMA21, VWA1, YARS2 (95 Gene)

Muskeldystrophien vom Gliedergürteltyp (NMD04)

- Muskeldystrophien vom Gliedergürteltyp**
ANO5, CAPN3, FKRP, DYSF, TCAP, LMNA, SGCB, SGCA, SGCD, SGCG, CAV3, MYOT, TRIM32, GAA (14 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
ANO5, BVES, CAPN3, CAV3, CRPPA, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DPM3, DYSF, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GMPPB, GNE, HNRNPDL, LAMA2, LIMS2, LMNA, MYOF, MYOT, PLEC, POGlut1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, PYROXD1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN (42 Gene)

Weitere Muskeldystrophien (NMD05)

- Emery Dreifuss Muskeldystrophie**
EMD, LMNA, FHL1, TMEM43, SYNE1 (5 Gene)
- Sonstige Muskeldystrophien**
 DMD MLPA bereits erfolgt*
DMD, ANO5, FKRP, DYSF, LMNA, LAMA2 (6 Gene)
- Okulopharyngeale Muskeldystrophie**
PABPN1 (Repeat-Analyse)
- Vollständiges Gen-Set**
 DMD MLPA bereits erfolgt*
ANO5, B3GALNT2, B4GAT1, CAVIN1, CHKB, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRPPA, DAG1, DMD, DPM1, DPM2, DPM3, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, GMPPB, GOLGA2, INPP5K, ITGA7, LAMA2, LARGE1, LMNA, PABPN1, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, RXYLT1, SELENON, SMCHD1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TMEM43, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIP4, TTN (43 Gene)

* Standardmäßig führen wir als erste Stufe eine DMD Deletions-/Duplikationsanalyse durch.

Myotonien (NMD07)

- Myotonien**
ATP2A1, CAV3, CLCN1, HINT1, SCN4A (5 Gene)

**Metabolische Myopathien (NMD08)**

- Lipidmetabolismus-assoziierte Myopathie**
CPT2, SLC22A5, SLC25A20, ETFA, ETFB, ETFDH, ACADVL, ACAD9, ABHD5, PNPLA2, ACADL, ACADM, ACADS, FLAD1, HADHA, HADHB, LPIN1 (17 Gene)
- Glykogenspeicherkrankheit**
GAA, AGL, GBE1, PYGM, PFKM, PGM1, GYG1, GYS1, PGAM2, LDHA, LAMP2, ALDOA, PHKA1 (13 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
ABHD5, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, G6PC1, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, HADH, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, NPL, PDHA1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PHKG2, PNPLA2, POLG2, PRKAG2, PUS1, PYGM, RBCK1, RRM2B, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, TAFAZZIN, YARS2 (48 Gene)

Walker-Warburg-Syndrom (NMD10)

- Walker-Warburg-Syndrom**
POMT1, POMGNT1, FKRP, FKTN, POMT2, LARGE1, CRPPA, POMK, RXYLT1, B3GALNT2, B4GAT1, GMPPB, DAG1, POMGNT2 (14 Gene)

Periodische Paralysen (NMD12)

- Periodische Paralysen**
CACNA1S, KCNE3, KCNJ2, KCNJ5, SCN4A (5 Gene)

Kongenitale myasthene Syndrome (NMD13)

- Kongenitale myasthene Syndrome**
CHRNE, COLQ, RAPSN, DOK7, CHAT, GFPT1, MUSK, CHRNG, CHRND, CHRNA1, DPAGT1, AGRN, CHRNB1 (13 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
AGRN, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COL13A1, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, GMPPB, LAMA5, LRP4, MUSK, MYO9A, PLEC, PREPL, RAPSN, SCN4A, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SNAP25, SYT2, VAMP1 (29 Gene)

Arthrogrypose (NMD14)

- Arthrogrypose**
MYH3, GLE1, TPM2, TNNT3, TNNI2, ACTA1, ECEL1, PIEZO2, MYBPC1, TTN (10 Gene)
- Fetale Akinesie und Kongentiale Kontraktur-Syndrome**
DOK7, MUSK, RAPSN, NUP88, MYOD1, GLE1, CNTNAP1, ADCY6, ADGRG6, GLDN, MYBPC1 (11 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
ACTA1, ADCY6, ADGRG6, ALG3, ASCC1, BICD2, CACNA1E, CHST14, CNTNAP1, DNM2, DOK7, ECEL1, ERBB3, ERGIC1, FBN2, FKBP10, FLNB, GLDN, GLE1, LGI4, MET, MUSK, MYBPC1, MYH3, MYH8, MYOD1, NALCN, NEK9, NUP88, PIEZO2, PIP5K1C, PLOD2, PPP3CA, RAPSN, SCARF2, SCYL2, SLC18A3, SMPD4, SYNE1, TNNI2, TNNT3, TOR1A, TPM2, TTN, UNC50, VIPAS39, VPS33B, ZC4H2 (48 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 0 70 71 / 565 44-00