

**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.: 07071/5654400 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



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



Vorausgegangene genetische Diagnostik: keine

Chromosomenanalyse / Array-CGH: _____

Sequenzierung der folgenden Gene: _____

Vorausgegangene Operationen:

Hämatopoetische Stammzelltransplantation*

Splenektomie

keine

*falls vor der Transplantation keine DNA oder Zellen aus Blut asserviert wurden, bitten wir um Zusendung von Untersuchungsmaterial aus nicht-hämatopoetischem Gewebe.

Klinische Informationen

Bitte geben Sie im folgenden Abschnitt klinische Informationen zu Ihrem Patienten an. Detaillierte klinische Informationen – auch über die Abwesenheit von Symptomen – erhöhen die Wahrscheinlichkeit, kausale Veränderungen durch unsere NGS-Analyse zu identifizieren und erleichtern die Interpretation der identifizierten Varianten.

Zutreffendes bitte ankreuzen und ggf. spezifizieren:

Allgemeine Symptomatik

Erkrankungsbeginn im Alter von: _____

Bei Neugeborenen / Säuglingen:
Schwangerschaftsanamnese:

unauffällig

Frühgeburt: _____ SSW

Sonstiges zum Schwangerschaftsverlauf (z. B. Medikation): _____

Rezidivierendes Fieber

mit erhöhten Entzündungswerten infektassoziiert

ohne weitere Auffälligkeiten

begleitet von zusätzlichen Symptomen, und zwar: _____

Autoimmunität / Autoinflammation: _____

Infektanfälligkeit:

(inkl. Lokalisation und Häufigkeit)

Sonstiges:

(z.B. Haut- oder Lungenveränderungen)

Bisherige und aktuelle Therapie: _____

**Blutwerte & immunologische Parameter**

Bei auffälligem Befund veränderte Parameter bitte spezifizieren. Angaben gerne unter Verwendung von Symbolen, z. B. ↑ erhöht ↑↑ stark erhöht ↓ vermindert
 ↓↓ stark vermindert

Entzündungsparameter: unauffällig auffällig: _____

Antikörper: unauffällig auffällig: _____

Erregernachweise: nicht untersucht kein Nachweis
 Nachweis folgender Erreger: _____

SCID-Neugeborenencreening (TREC) unauffällig auffällig: _____

Hämatologie: unauffällig Lymphopenie
 Thrombozytopenie Anämie Neutropenie

Immunphänotypisierung: unauffällig auffällig: _____

Autoantikörper: keine Ja, folgende: _____

Oxidativer Burst (DHR-Test): unauffällig auffällig: _____

Komplementaktivität (CH50, AP50): unauffällig auffällig: _____

Enzymuntersuchungen:
 (z. B. ADA, PNP) unauffällig auffällig: _____

Sonstige klinische Chemie unauffällig auffällig: _____

Sonstige (Immun-)spezialdiagnostik:
 (z. B. Lymphozytenfunktionstests, Telomerlänge, Chromosomenbrüchigkeit) _____

Erscheinungsbild / sonstige Auffälligkeiten

keine Auffälligkeiten des äußeren Erscheinungsbildes

Anzeichen von (partiell) Albinismus: _____

Faziale Dysmorphiezeichen: _____

Skelettale Anomalien: _____

Entwicklungsverzögerung: _____

Mentale Retardierung: _____

Sonstige Auffälligkeiten: _____



Wählen Sie eines der untenstehenden Gen-Sets aus, oder definieren Sie eine individuelle Auswahl an Genen für die Diagnostik.

- Gewünschtes Gen-Set ist auf Seite 5 – 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.

_____, _____, _____, _____, _____, _____, _____,

_____, _____, _____, _____, _____, _____, _____,

_____, _____, _____, _____, _____, _____, _____,

_____, _____, _____, _____, _____, _____, _____,

Untersuchungsauftrag

Periodisches Fiebersyndrom (AID01)

- Periodisches Fieber mit/ohne Urtikaria**
ELANE, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, OTULIN, PSTPIP1, TNFRSF1A (9 Gene)

Weitere autoinflammatorische Erkrankungen ohne Typ-I-Interferonopathien (AID02)

- Leitsymptom Inflammation der Gelenke/Knochen**
IL1RN, LPIN2, NOD2, PSTPIP1, TNFAIP3 (5 Gene)
- Leitsymptom Inflammation der Haut**
ADAM17, AP1S3, CARD11, CARD14, ELF4, HAVCR2, IL1RN, IL36RN, LPIN2, NLRP1, OTULIN, POMP, PSMA3, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1 (19 Gene)
- Inflammation mit Vaskulitis**
ADA2, ARPC1B, HCK, LYN, NFKB1, TNFAIP3 (6 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
ADA2, ADAM17, AP1S3, ARPC1B, CARD11, CARD14, COPA, DPP9, ELF4, HAVCR2, HCK, IL1RN, IL36RN, LPIN2, LYN, NCKAP1L, NFKB1, NLRC4, NLRP1, NOD2, OTULIN, PLCG2, POMP, PSMA3, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, RELA, RIPK1, SLC29A3, SYK, TNFAIP3 (35 Gene)

Typ-I-Interferonopathien (AID07)

- Systemischer Lupus erythematosus (SLE) und Chilblain Lupus**
C1QA, C1QB, C1QC, C2, C3, DNASE1L3, PRKCD, SAMHD1, STING1, TLR7, TREX1 (11 Gene)
- Typ-I-Interferonopathien mit neurologischer Leitsymptomatik / Aicardi-Goutières-Syndrom**
ADAR, IFIH1, LSM11, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNU7-1, SAMHD1, TREX1 (9 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
ADA2, ADAR, C1QA, C1QB, C1QC, C2, C2orf69, C3, DNASE1L3, DNASE2, IFIH1, LSM11, OAS1, POLA1, PRKCD, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNU7-1, SAMHD1, STAT2, STING1, TLR7, TREX1, UNC93B1 (25 Gene)

Immudysregulation mit Colitis, early onset (AID03)

- „Inflammatory Bowel Disease“ (IBD)**
CYBB, FOXP3, SLC02A1, IL10RA, IL10RB, LRBA, RIPK1, TGFB1, TTC7A, XIAP (10 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
AICDA, ARPC1B, BACH2, CD3G, CD40LG, CD55, CTLA4, CYBA, CYBB, CYBC1, ELF4, FOXP3, GUCY2C, IL10, IL10RA, IL10RB, LRBA, MALT1, NCF1, NCF2, NCF4, NLRC4, PIK3CD, RIPK1, SKIC2, SKIC3, SLC37A4, SLC02A1, STAT3, TGFB1, TNFAIP3, TRIM22, TTC7A, XIAP (34 Gene)

Primäre hämophagozytische Lymphohistiozytose (HLH) (AID04)

- AP3B1, AP3D1, HAVCR2, LIPA, LYST, PRF1, RAB27A, SLC7A7, STX11, STXBP2, UNC13D (11 Gene)

Abnorme Lymphoproliferation (AID05)

- Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS)**
CARMIL2, CASP10, CASP8, CD27, CD70, CTPS1, FADD, FAS, FASLG, IL2RA, IL2RB, ITK, LAT, LRBA, MAGT1, PRKCD, RASGRP1, SH2D1A, STAT3, STK4, TET2, TNFRSF9, XIAP (23 Gene)
- EBV-Suszeptibilität mit Lymphoproliferation**
CARMIL2, CD27, CD70, CTPS1, MAGT1, PRKCD, RASGRP1, SH2D1A, TET2, TNFRSF9, XIAP (11 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
CARMIL2, CASP10, CASP8, CD27, CD70, CORO1A, CTPS1, FADD, FAS, FASLG, IL2RA, IL2RB, ITK, KRAS, LAT, LRBA, MAGT1, NFKB1, NRAS, PIK3CD, PIK3R1, PRKCD, RASGRP1, SH2D1A, STAT3, STK4, TET2, TNFRSF9, XIAP (29 Gene)

Defekte der regulatorischen T-Zellen / IPEX (AID06)

- BACH2, CARMIL2, CTLA4, DEF6, DOCK8, FAS, FASLG, FOXP3, IKBKB, IKZF1, IL2RA, IL2RB, LRBA, MALT1, STAT3, STAT5B (16 Gene)

**Primäre Antikörperdefizienzen (PID01)**

- Agammaglobulinämie**
BLNK, BTK, CD79A, CD79B, IGLL1, PIK3R1, SH3KBP1, SPI1, TCF3 (9 Gene)
- Aktivierte-PI3Kdelta-Syndrom**
PIK3CD, PIK3R1, PTEN (3 Gene)
- Reduktion mehrerer Serum-Immunglobulin-Isotypen / CVID**
ARHGEF1, ATP6AP1, CD19, CD81, CR2, IKZF1, IRF2BP2, MOGS, MS4A1, NFKB1, NFKB2, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PTEN, RAC2, SEC61A1, SH3KBP1, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TRNT1 (21 Gene)
- Hyper-IgM-Syndrom**
AICDA, CD40, CD40LG, UNG (4 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
AICDA, ARHGEF1, ATM, ATP6AP1, BLNK, BTK, CARD11, CD19, CD40, CD40LG, CD79A, CD79B, CD81, CR2, CTNBL1, FNIP1, ICOS, IGLL1, IKZF1, IRF2BP2, MOGS, MS4A1, NFKB1, NFKB2, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG2, PTEN, RAC2, SEC61A1, SH3KBP1, SLC39A7, SPI1, TCF3, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TOP2B, TRNT1, UNG (40 Gene)

Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID) (PID02)

- ADA, AK2, BCL11B, CD3D, CD3E, CORO1A, DCLRE1C, IL2RG, IL7R, JAK3, LAT, LIG4, NHEJ1, PRKDC, PTPRC, RAC2, RAG1, RAG2, RPSA, TBX1 (20 Gene)

Kombinierte Immundefizienz (CID) (PID03)

- Kombinierte Immundefizienz**
BCL10, CARD11, CD3G, DOCK2, DOCK8, FCHO1, ICOS, IKBKB, IKZF1, LIG1, MALT1, MAP3K14, ORAI1, REL, RELB, STIM1, TFRC (17 Gene)
- Immundefizienz: CD8+ T-Zellen niedrig**
B2M, CD8A, TAP1, TAP2, TAPBP, ZAP70 (6 Gene)
- Immundefizienz: CD4+ T-Zellen niedrig**
CIITA, LCK, RFX5, RFXANK, RFXAP, STK4 (6 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
ARPC1B, ARPC5, ATM, B2M, BCL10, CARD11, CD27, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD8A, CIITA, DOCK2, DOCK8, FCHO1, GINS1, ICOS, IKBKB, IKZF1, IKZF2, IL21, IL21R, ITK, LCK, LIG1, MALT1, MAP3K14, MCM10, MCM4, MSN, MTHFD1, ORAI1, PNP, REL, RELB, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, SASH3, SLC46A1, SP110, STIM1, STK4, TAP1, TAP2, TAPBP, TFRC, TNFRSF4, ZAP70 (51 Gene)

Hyper-IgE-Syndrom (PID04)

- ARPC1B, CARD11, DOCK8, ERBIN, IL6R, IL6ST, PGM3, SPINK5, STAT3, STAT6, TGFB1, TGFB2, WAS, WIPF1, ZNF341 (15 Gene)

Komplementdefekte (PID06)

- C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C5, C6, C7, C8A, C8B, CFD, CFH, CFI, CFP, FCN3 (17 Gene)

Kongenitale Neutropenie (PID07)

- Kongenitale Neutropenie / Shwachman-Diamond-Syndrom**
CEBPE, CLPB, CSF3R, CXCR2, CXCR4, DNAJC21, EFL1, ELANE, G6PC3, GFI1, GINS1, HAX1, JAGN1, LAMTOR2, SBDS, SLC37A4, SMARCD2, SRP54, TAFAZZIN, USB1, VPS13B, VPS45, WAS (23 Gene)

Chronische Granulomatose (Respiratory Burst Defects) (PID08)

- CYBA, CYBB, CYBC1, G6PD, NCF1 (c.75_76delGT), NCF2, NCF4 (7 Gene)

Chronische mukokutane Candidiasis (PID10)

- AIRE, CARD9, IL17F, IL17RA, IL17RC, RORC, STAT1, TRAF3IP2 (8 Gene)

Infektneigung: Mycobakterielle Infektionen (PID11)

- CYBB, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IL12B, IL12RB1, IL23R, IRF1, IRF8, ISG15, JAK1, MCTS1, RORC, SPPL2A, STAT1, TBX21, TYK2 (17 Gene)

Infektneigung: Virale Infektionen (PID12)

- Vollständiges Gen-Set**
FCGR3A, GATA2, GINS1, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IRF7, IRF9, MCM4, POLR3A, POLR3F, STAT1, STAT2, TLR3, ZNF1 (15 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**