

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)

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 NICHT informiert werden

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 in ausgewählten Genen, für die eine Behandlungskonsequenz für Sie oder Ihre Familie besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics; ACMG SF v3.0; Miller et al., 2021, PMID: 34012068). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene besteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

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



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 4 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

Metaphysäre Dysplasie (SKT01)

Metaphysäre Dysplasie

ANKH, CDKN1C, COL10A1, DNAJC21, EFL1, MMP13, MMP9, POP1, PTH1R, RMRP, RUNX2, SBDS, SFRP4, SRP54 (14 Gene)

Multiple epiphysäre Dysplasie und Pseudoachondroplasie (SKT02)

Multiple epiphysäre Dysplasie und Pseudoachondroplasie

COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, MATN3, SLC26A2 (7 Gene)

Spondylometaphysäre Dysplasie und Spondylo-epi-(meta)-physäre Dysplasie (SKT03)

Spondylometaphysäre Dysplasie und Spondylo-epi-(meta)-physäre Dysplasie

COL2A1, TRPV4, TRAPP2, CHST3, SMARCAL1, COL11A2, DYM, CCN6, XYLT1, ACP5, B3GALT6, DDR2 (12 Gene)

Vollständiges Gen-Set

ACAN, ACP5, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, BPNT2, CANT1, CCN6, CFAP410, CHST3, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CSGALNACT1, DDR2, DYM, EIF2AK3, EXTL3, FLNB, FN1, GZF1, HSPA9, HSPG2, IARS2, INPPL1, KIF22, LONP1, MBTPS1, NANS, NEPRO, NKX3-2, PAPSS2, PCYT1A, PISD, POP1, RAB33B, RMRP, RNU4ATAC, RSPRY1, SLC10A7, SLC39A13, SMARCAL1, TMEM165, TONSL, TRAPP2, TRIP11, TRPV4, XYLT1 (51 Gene)

Mikromele Dysplasie: akromele, akro-mesomele, mesomele und rhizo-mesomele Dysplasie (SKT04)

Akromele Dysplasie

ADAMTS10, ADAMTSL2, PDE4D, PRKAR1A, TRPS1, IHH, ADAMTS17, FBN1 (8 Gene)

Akro-mesomele Dysplasie

BMPR1B, GDF5, NPR2 (3 Gene)

Mesomele und rhizo-mesomele Dysplasie

ROR2, SHOX, WNT5A, DVL1, DVL3, FZD2, GPC6, DONSON (8 Gene)

Vollständiges Gen-Set

ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, BMPR1B, DONSON, DVL1, DVL3, FBN1, FZD2, GDF5, GPC6, IHH, LTBP3, NPR2, PDE4D, PRKAR1A, ROR2, SHOX, SMAD4, TRPS1, WNT5A (21 Gene)

Short-rib-Dysplasie (SKT05)

Short-rib-Dysplasie

DYNC2H1, WDR35, IFT172, TTC21B (4 Gene)

Vollständiges Gen-Set

CZCD3, CEP120, CFAP410, CILK1, CSPP1, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EVC, EVC2, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT80, IFT81, INTU, KIAA0586, KIAA0753, NEK1, TTC21B, WDR19, WDR35 (26 Gene)

Chondrodysplasia punctata (SKT06)

Chondrodysplasia punctata

AGPS, ARSL, EBP, GNPAT, LBR, NSDHL, PEX7, MGP (8 Gene)

Osteogenesis imperfecta und weitere Skelettdysplasien mit reduzierter Knochendichte (SKT07)

Osteogenesis imperfecta und weitere Skelettdysplasien mit reduzierter Knochendichte

COL1A1, COL1A2, FKBP10, P3H1, SERPINF1, WNT1, BMP1, CRTAP, PLOD2, PPIB, SERPINH1, TMEM38B, CREB3L1 (13 Gene)

Vollständiges Gen-Set

ALPL, ANO5, B3GALT6, B4GALT7, BMP1, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, GORAB, IFITM5, KDELR2, LRP5, MESD, P3H1, P4HB, PLOD2, PLS3, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SGM2, SP7, SPARC, TENT5A, TMEM38B, TNFRSF11B, WNT1 (30 Gene)

Osteopetrose und weitere Skelettdysplasien mit erhöhter Knochendichte (SKT08)

Osteopetrose und weitere Skelettdysplasien mit erhöhter Knochendichte

CLCN7, TCIRG1, CA2, TNFRSF11A, OSTM1, SNX10, CTSK, FERMT3, TNFRSF11B, AMER1, ANKH, LRP5, SOST, TGFB1, GJA1 (15 Gene)

Vollständiges Gen-Set

AMER1, ANKH, CA2, CLCN7, CTSK, DLX3, FAM20C, FERMT3, GJA1, HPGD, LEMD3, LRP5, LRRK1, OSTM1, PLEKHM1, PTDSS1, SFRP4, SLCO2A1, SNX10, SOST, TBXAS1, TCIRG1, TGFB1, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11 (26 Gene)

Hypophosphatämische Rachitis und weitere Skelettdysplasien mit abnormer Mineralisierung (SKT09)

Hypophosphatämische Rachitis und weitere Skelettdysplasien mit abnormer Mineralisierung

ALPL, CASR, PHEX, CLCN5, CYP27B1, VDR, ENPP1, SLC34A1, SLC34A3, DMP1, FGF23, FAM20C, ANKH, TRPV6 (14 Gene)

Vollständiges Gen-Set

ALPL, ANKH, CASR, CLCN5, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DMP1, ENPP1, FAM20C, FGF23, PHEX, PTH1R, SLC34A1, SLC34A3, TRPV6, VDR (17 Gene)

Extremitätenfehlbildung: Brachydaktylie, Reduktionsdefekte, Synostose, Ektrodaktylie, Polydaktylie, Syndaktylie und ausgewählte Syndrome mit Extremitätenfehlbildungen (SKT10)

Brachydaktylie

GDF5, NOG, BMPR1B, HOXD13, IHH, PTHLH, ROR2, BMP2, PAX3, PDE3A, HOXA13, CHSY1 (12 Gene)

Synostose

FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, GDF5, MECOM, NOG (7 Gene)

Polydaktylie/Syndaktylie

GLI3, HOXD13, SALL1, FGFR2, FGFR3, FGFR1, GJA1, KIF7, LRP4, BHLHA9 (10 Gene)

Adams-Oliver-Syndrom

DOCK6, ARHGAP31, DLL4, EOGT, NOTCH1, RBPJ (6 Gene)

Ektrodaktylie

TP63, DLX5, WNT10B, CDH3, FGFR1 (5 Gene)

Vollständiges Gen-Set

ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, ARID2, BHLHA9, BMP2, BMPR1B, CCNQ, CDH3, CHSY1, CREBBP, DHODH, DLL4, DLX5, DOCK6, DPF2, EFN1, EFTUD2, EOGT, EP300, ESCO2, EVC2, FGF10, FGF16, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, GDF5, GDF6, GJA1, GLI1, GLI2, GLI3, HDAC8, HOXA13, HOXD13, IHH, IQCE, KIAA0825, KIF7, LMBR1, LRP4, MECOM, MYCN, NAA10, NIPBL, NOG, NOTCH1, PAX3, PDE3A, PDE4D, PRKAR1A, PTHLH, RAD21, RBM8A, RBPJ, RECQL4, ROR2, SALL1, SALL4, SF3B4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMOC1, SOX11, TBX15, TBX3, TBX4, TBX5, TP63, TRPV4, WNT10B, WNT7A, YY1AP1 (78 Gene)



Kraniosynostose (SKT11)

- Kraniosynostose**
EFNB1, FGFR2, TWIST1, FGFR3, FGFR1, ERF, MSX2, SKI, TCF12, POR, MEGF8 (11 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
ALPL, ASXL1, BPNT2, CDC45, COLEC11, CYP26B1, EFNB1, ERF, ESCO2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FREM1, IFT122, IFT140, IFT43, IL11RA, KAT6A, MASP1, MEGF8, MSX2, P4HB, POR, RAB23, RECQL4, SCARF2, SEC24D, SKI, SMAD6, TCF12, TWIST1, WDR19, WDR35, ZIC1 (34 Gene)

Potentiell letale Skeletterkrankungen (SKT12)

- Potentiell letale Skeletterkrankungen**
AGPS, ALPL, ARSE, BMPER, CANT1, CEP120, CHRNG, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, CRTAP, CSPP1, DHCR7, DLL3, DYNC2H1, DYNC2LI1, EBP, FAM111A, FAM20C, FGFR2, FGFR3, FLNA, FLNB, GDF5, GNPAT, ICK, IFT80, INPPL1, KIAA0586, LBR, LEPRE1 (P3H1), LIFR, NEK1, NSDHL, OFD1, PAM16, PEX7, PPIB, PTH1R, RNU4ATAC, SLC26A2, SLC35D1, SOX9, TCTN3, TRIP11, TRPV4, WDR34 (49 Gene)
Bitte treffen Sie eine individuelle Auswahl von Genen (siehe Seite 3) entsprechend dem klinischen Phänotyp. Gerne sind wir dabei behilflich.

Seckel-Syndrom, 3-M-Syndrom, Rubinstein-Taybi-Syndrom, Kabuki-Syndrom und weitere ausgewählte genetische Syndrome mit Skelettbeteiligung (SKT13)

- Rubinstein-Taybi-Syndrom**
CREBBP, EP300 (2 Gene)
- 3-M-Syndrom**
CUL7, OBSL1, CCDC8 (3 Gene)
- Seckel-Syndrom**
ATR, CEP152, TRAP1, PLK4, PCNT, CENPJ (6 Gene)
- Kabuki-Syndrom**
KMT2D, KDM6A, CHD7 (3 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
ASXL1, ATR, CCDC8, CENPJ, CEP152, CHD7, CREBBP, CUL7, DNA2, DONSON, EP300, FLNA, KDM6A, KMT2D, LARP7, MAP3K7, OBSL1, PCNT, PHGDH, PIK3R1, PLK4, POC1A, PSAT1, SEMA3E, SH3PXD2B, TRAP1, XRCC4 (27 Gene)

Lysosomale Speichererkrankungen mit Skelettbeteiligung (SKT14)

- Lysosomale Speichererkrankungen mit Skelettbeteiligung**
ARSB, GALNS, GUSB, HGSNAT, IDS, IDUA, GNPTAB, NAGLU, GNPTG, SGSH, GNS, MAN2B1, AGA (13 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
AGA, ARSB, CTSA, FUCA1, GALNS, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, MAN2B1, MANBA, NAGLU, NEU1, SGSH, SLC17A5, SUMF1, VPS33A (22 Gene)

Kraniofaziale und patellare Dysostosen; Dysostosen mit vertebraler (und kostaler) Beteiligung: Klippel-Feil-Syndrom, Meier-Gorlin-Syndrom und verwandte Erkrankungen (SKT15)

- Kraniofaziale Dysostose**
EFNB1, EFTUD2, TCOF1, ALX4, DHODH, POLR1D, SF3B4, ALX3, GNAI3, PLCB4, OFD1, EVC2 (12 Gene)
- Patellare Dysostose**
LMX1B, CDC45, CDT1, KAT6B, ORC6, TBX4, ORC1, ORC4 (8 Gene)
- Dysostose mit vorwiegend vertebraler (und kostaler) Beteiligung**
MNX1, BMPER, DLL3, GDF6, GDF3, HES7, MEOX1, MESP2, MYO18B, SNRPB, TBX6, LFNG, TMC01 (13 Gene)
- Vollständiges Gen-Set**
ABCC9, ALX3, ALX4, BMPER, C2CD3, CDC45, CDT1, DHODH, DLL3, DONSON, EFNB1, EFTUD2, EVC2, GDF3, GDF6, GNAI3, HES7, KAT6B, LFNG, LMX1B, MEOX1, MESP2, MNX1, MYO18B, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, PDE4D, PLCB4, POLR1C, POLR1D, PRKAR1A, SF3B4, SNRPB, TBX4, TBX6, TCOF1, TMC01 (39 Gene)

Achondroplasie, Hypochondroplasie und Pseudoachondroplasie (SKT16)

- Achondroplasie, Hypochondroplasie und Pseudoachondroplasie**
FGFR3, COMP (2 Gene)

Kleidokraniale Dysplasie und Differenzialdiagnosen (SKT17)

- Kleidokraniale Dysplasie und Differenzialdiagnosen**
RUNX2, ALX4, MSX2, FIG4 (4 Gene)

Multiple Exostosen (SKT18)

- Multiple Exostosen**
EXT1, EXT2 (2 Gene)

Untersuchungsauftrag Array-CGH

- Array-CGH-Diagnostik voranstellen
(bitte legen Sie dafür einen separaten Laborauftrag bei)
- Array-CGH-Diagnostik ist bereits erfolgt
- Array-CGH-Diagnostik nicht erwünscht

**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
diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de
Telefon 07071 565 44 00**