



**Patient / Ratsuchender**

Name: \_\_\_\_\_

Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Geschlecht:  männlich  weiblich

**Untersuchungsmaterial**

Blut \_\_\_\_ ml (mind. 1-2 ml EDTA-Blut)  Blutkarten (mind. 5 Spots)

DNA \_\_\_\_ µg (mind. 5 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 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). Mit der Unterschrift des Arztes auf dem Einsendeformular erklärt sich dieser auch mit einer ggf. geänderten Zusammensetzung des angeforderten Gen-Sets einverstanden.

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.

**Ich erteile meine Einwilligung zur Anforderung von Befunden und Tumormaterials.**

**Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.**

Als behandelnder Arzt/behandelnde Ärztin bestätige ich, dass ich qualifiziert bin die genetische Diagnostik des o.g. Patienten zu beauftragen.

**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 die Einwilligung des Patienten schriftlich vorliegt.

**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.

**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.

Bei der veranlassten Analyse wird auch Keimbahn-gewebe (i.d.R. Leukozyten-DNA) untersucht. Trotz unauffälliger Familienanamnese ist es möglich, dass eine klinisch relevante Keimbahn-variante detektiert wird. Diese kann für die Therapie, aber ggf. auch für die Tumornachsorge, weitere Tumorstoffe, sowie für Familienangehörige von Relevanz sein. Wir berichten daher grundsätzlich über klinisch relevante Keimbahnvarianten (therapie-relevante bzw. pathogene/wahrsch. pathogene Veränderungen) in ausgewählten Genen, sofern nicht explizit widersprochen wird. Die Ergebnisse sollten im Rahmen einer genetischen Beratung besprochen werden.

**Arztstempel / Klinik ggf. Barcode**

**Patient / Vertreter**  
(Druckbuchstaben)

X

**Patient / Vertreter**  
(Datum, Unterschrift)

**Arzt**  
(Druckbuchstaben)

X

**Arzt**  
(Datum, Unterschrift)





Für die gezielte Bearbeitung bitten wir Sie, den Anamnesebogen so ausführlich wie möglich auszufüllen und die Ihnen vorliegenden Arztbriefe und Befunde in Kopie beizulegen.

**Indikation / Verdachtsdiagnose / Krankheitsverlauf / Stammbaum**



Geschlecht unbekannt



**Bereits veranlasste/durchgeführte somatische Genanalysen**

Arztbrief beigelegt

Befund der Pathologie/Zytologie/Zytogenetik/Durchflußzytometrie

**Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen)**  Nein  Ja, (bitte spezifizieren) \_\_\_\_\_

**Untersuchungsmaterial: Liquid biopsy (cfDNA)**

**(Keine GKV-Leistung)**

Bei Liquid biopsy Proben handelt es sich um Probenmaterial dessen Abnahme nur mittels spezieller, die zellfreie DNA stabilisierender, Entnahmeröhren erfolgen kann. Sollten Sie eine Untersuchung über cfDNA planen, so verwenden Sie bitte derartige Röhrchen. Wir stellen diese gern zur Verfügung, nehmen Sie bitte hierfür rechtzeitig mit uns Kontakt auf (info@humangenetik-tuebingen.de).

**Bitte beachten Sie, dass bei geringem Tumor-DNA-Anteil (<20%) die Analyse nicht oder nur sehr eingeschränkt durchführbar ist.**

3x 10ml cfDNA Tubes

**Untersuchungsmaterial Tumor (mindestens 20 % Tumorgehalt)**

FFPE (Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded)

Blocknummer (bei FFPE): \_\_\_\_\_

Objektträger (mindestens 10 Slides)

Tumor DNA (>200 ng DNA)

Tumorprobe gefroren

Tumorprobe in RNAlater

EDTA-Knochenmark, Anteil der neoplastischen Zellen: \_\_\_\_\_  
(essentiell für die Diagnostik)

Tumorprobe von \_\_\_\_\_

anfordern bei: \_\_\_\_\_

**Angaben zum eingesendeten Tumorgewebe**

Beim eingesendeten Tumormaterial handelt es sich um:

Primärtumor

Metastase; Angaben zum Primärtumor:

\_\_\_\_\_

Gewebe: \_\_\_\_\_

Tumorstadium/Zytogenetik: \_\_\_\_\_

Datum Tumorresektion: \_\_\_\_\_

Tumorgehalt: \_\_\_\_\_ %

**Untersuchungsmaterial Normalgewebe**

Blut \_\_\_\_\_ ml (1-2 ml EDTA-Blut)

DNA \_\_\_\_\_ µg (>2 µg DNA, Konzentration ≥ 50ng/µl): \_\_\_\_\_

DNA-Nummer: \_\_\_\_\_

Speichelprobe

Hautstanze

Mundschleimhaut

Fibroblastenkultur

Sonstiges:

\_\_\_\_\_



**Untersuchungsauftrag**

**Somatisches Tumor-Panel zur Therapieentscheidung (766 Gene, TUM01)**

- Vergleich der Probe mit dem Normalgewebe
- Validierte Liste mit potentiell therapeutisch relevanten Varianten
- Behandlungsoptionen basierend auf identifizierten somatischen Varianten
- TMB-Bestimmung/MSI-Vorhersage
- Graphische Darstellung von tumorrelevanten Signalwegen
- Detektion von Kopienzahlveränderungen (CNV Analyse)

AAK1, ABCB1, ABCG2, ABL1, ABL2, ABRAXAS1, ACD, ACVR1, ADGRA2, ADRB1, ADRB2, AIP, AIRE, AJUBA, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, ALOX12B, AMER1, ANKRD26, APC, APLNR, APOBEC3A, APOBEC3B, AR, ARAF, ARHGAP35, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARID5B, ASXL1, ASXL2, ATM, ATP1A1, ATR, ATRX, AURKA, AURKB, AURKC, AXIN1, AXIN2, AXL, B2M, BAP1, BARD1, BAX, BCHE, BCL10, BCL11A, BCL11B, BCL2, BCL3, BCL6, BCL9, BCL9L, BCOR, BCORL1, BCR, BIRC2, BIRC3, BIRC5, BLM, BMI1, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRD3, BRD4, BRD7, BRIP1, BTK, BUB1B, CALR, CAMK2G, CARD11, CASP8, CBFB, CBL, CBCL, CBLC, CCDC6, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CD274, CD79A, CD79B, CD82, CDC73, CDH1, CDH11, CDH2, CDH5, CDK1, CDK12, CDK4, CDK5, CDK6, CDK8, CDKN1A, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CEBPA, CENPA, CEP57, CFTR, CHD1, CHD2, CHD4, CHEK1, CHEK2, CIC, CIITA, CKS1B, CNKSR1, COL1A1, COMT, COQ2, CREB1, CREBBP, CRKL, CRLF2, CRTC1, CRTC2, CSF1R, CSF3R, CSMD1, CSNK1A1, CTCF, CTSLA4, CTNNA1, CTNNB1, CTSC, CUX1, CXCR4, CYLD, CYP1A2, CYP2A7, CYP2B6, CYP2C19, CYP2C8, CYP2C9, CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5, CYP4F2, DAXX, DCC, DDB2, DDR1, DDR2, DDX11, DDX3X, DDX41, DEK, DHFR, DICER1, DIS3L2, DNMT1, DNMT3A, DOT1L, DPYD, E2F3, EBP, EED, EFL1, EGFR, EGLN1, EGLN2, EIF1AX, ELAC2, ELF3, EME1, EML4, EMSY, EP300, EPAS1, EPCAM, EPHA2, EPHA3, EPHA4, EPHB4, EPHB6, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERG, ERRFI1, ESR1, ESR2, ETNK1, ETS1, ETV1, ETV4, ETV5, ETV6, EWSR1, EXO1, EXT1, EXT2, EZH1, EZH2, FAN1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FAT1, FBXO11, FBXW7, FEN1, FES, FGF10, FGF14, FGF19, FGF2, FGF23, FGF3, FGF4, FGF5, FGF6, FGF9, FGFBP1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FH, FLCN, FLI1, FLT1, FLT3, FLT4, FOXA1, FOXA2, FOXE1, FOXL2, FOXO1, FOXO3, FOXP1, FOXQ1, FRK, FRS2, FUBP1, FUS, FYN, G6PD, GALNT12, GATA1, GATA2, GATA3, GATA4, GATA6, GGT1, GLI1, GLI2, GLI3, GNA11, GNA13, GNAQ, GNAS, GNB3, GPC3, GPER1, GREM1, GRIN2A, GRM3, GSK3A, GSK3B, GSTP1, H3-3A, H3-3B, H3C2, HABP2, HCK, HDAC1, HDAC2, HDAC6, HGF, HIF1A, HLA-A, HLA-B, HLA-C, HLA-DPA1, HLA-DPB1, HLA-DQA1, HLA-DQB1, HLA-DRA, HLA-DRB1, HMGA2, HMGR, HMGN1, HNF1A, HNF1B, HOXB13, HRAS, HSD3B1, HSP90AA1, HSP90AB1, HTR2A, ID3, IDH1, IDH2, IDO1, IFNGR1, IFNGR2, IGF1R, IGF2, IGF2R, IKBKB, IKBKE, IKZF1, IKZF3, IL1B, IL1RN, ING4, INPP4A, INPP4B, INPPL1, INSR, IRF1, IRF2, IRS1, IRS2, IRS4, ITPA, JAK1, JAK2, JAK3, JUN, KAT6A, KDM5A, KDM5C, KDM6A, KDR, KEAP1, KIAA1549, KIF1B, KIT, KLF2, KLF4, KLHL6, KLLN, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KNSTRN, KRAS, KSR1, LATS1, LATS2, LCK, LIG4, LIMK2, LRP1B, LRRK2, LTK, LYN, LZTR1, MAD2L2, MAF, MAGI1, MAGI2, MAML1, MAP2K1, MAP2K2, MAP2K3, MAP2K4, MAP2K5, MAP2K6, MAP2K7, MAP3K1, MAP3K13, MAP3K14, MAP3K3, MAP3K4, MAP3K6, MAP3K8, MAPK1, MAPK11, MAPK12, MAPK14, MAPK3, MAX, MBD1, MC1R, MCL1, MDC1, MDH2, MDM2, MDM4, MECOM, MED12, MEF2B, MEN1, MERTK, MET, MGA, MGMT, MITF, MLH1, MLH3, MLLT10, MLLT3, MN1, MPL, MRE11, MS4A1, MSH2, MSH3, MSH4, MSH5, MSH6, MSR1, MST1R, MTAP, MTHFR, MTOR, MT-RNR1, MTRR, MUC1, MUTYH, MXI1, MYB, MYC, MYCL, MYCN, MYD88, MYH11, MYH9, NAT2, NBN, NCOA1, NCOA3, NCOR1, NF1, NF2, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NFKBIE, NIN, NKX2-1, NLRCS, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NOTCH4, NPM1, NQO1, NR1I3, NRAS, NRG1, NRG2, NSD1, NSD2, NSD3, NT5C2, NT5E, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUMA1, NUP98, NUTM1, OPRM1, PAK1, PAK3, PAK4, PAK5, PALB2, PALLD, PARP1, PARP2, PARP4, PAX3, PAX5, PAX7, PBK, PBRM1, PBX1, PDCD1, PDCD1LG2, PDGFA, PDGFB, PDGFC, PDGFD, PDGFRA, PDGFRB, PDIA3, PDK1, PDPK1, PGR, PHF6, PHOX2B, PIGA, PIK3C2A, PIK3C2B, PIK3C2G, PIK3CA, PIK3CB, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PIK3R2, PIK3R3, PIM1, PKHD1, PLCG1, PLCG2, PLK1, PML, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POLH, POLQ, POT1, PPM1D, PPP2R1A, PPP2R2A, PRDM1, PREX2, PRKAR1A, PRKCA, PRKCI, PRKD1, PRKDC, PRKN, PRMT5, PRSS1, PSMB1, PSMB10, PSMB2, PSMB5, PSMB8, PSMB9, PSMC3IP, PSME1, PSME2, PSME3, PSPH, PTCH1, PTCH2, PTEN, PTGS2, PTK2, PTK6, PTK7, PTPN11, PTPN12, PTPRC, PTPRD, PTPRS, PTPRT, RABL3, RAC1, RAC2, RAD21, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54B, RAD54L, RAF1, RALGDS, RARA, RASA1, RASAL1, RB1, RBM10, RECQL4, RET, RFC2, RFWD3, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHBDF2, RHEB, RHOA, RICTOR, RINT1, RIPK1, RIT1, RNASEL, RNF43, ROS1, RPS20, RPS6KB1, RPS6KB2, RPTOR, RSF1, RUNX1, RYR1, SAMHD1, SAV1, SBDS, SCG5, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SERPINB9, SETBP1, SETD2, SETDB1, SF3B1, SGK1, SH2B1, SH2B3, SHH, SIK2, SIN3A, SKP2, SLC19A1, SLC26A3, SLC01B1, SLIT2, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCD1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMO, SOCS1, SOX11, SOX2, SOX9, SPEN, SPINK1, SPOP, SPRED1, SPTA1, SRC, SRD5A2, SRGAP1, SRSF2, SSTR1, SSTR2, SXX1, STAG1, STAG2, STAT1, STAT3, STAT5A, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, SYK, TAF1, TAF15, TAP1, TAP2, TAPBP, TBK1, TBL1XR1, TBX3, TCF3, TCF4, TCF7L2, TCL1A, TEK, TENT5C, TERC, TERF2IP, TERT, TET1, TET2, TFE3, TGFBI, TGFBR2, TLR4, TLX1, TMEM127, TMPRSS2, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF13B, TNFRSF14, TNFRSF8, TNFSF11, TNK2, TOP1, TOP2A, TP53, TP53BP1, TP63, TPMT, TPX2, TRAF2, TRAF3, TRAF5, TRAF6, TRAF7, TRRAP, TSC1, TSC2, TSHR, TTK, TUBB, TYMS, U2AF1, UBE2T, UBR5, UGT1A1, UGT2B15, UGT2B7, UIMC1, UNG, USP34, USP9X, VEGFA, VEGFB, VHL, VKORC1, WRN, WT1, XIAP, XPA, XPC, XPO1, XRCC1, XRCC2, XRCC3, XRCC5, XRCC6, YAP1, YES1, ZFXH3, ZNF217, ZNF703, ZNRF3, ZRSR2

**Detektion von ausgewählten Translokationen in den Genen**

ALK, BCL2, BCR, BRAF, BRD4, EGFR, ERG, ETV4, ETV6, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FUS, MET, MYB, MYC, NOTCH2, NTRK1, PAX3, PDGFB, RAF1, RARA, RET, ROS1, SXX1, SUZ12, TAF15, TCF3, TFE3, TMPRSS2

**Analyse Mikrosatelliteninstabilität (MSI) via PCR**

(Marker: BAT25, BAT26, NR21, NR22, NR27)

**Zusätzliche Untersuchungen (z.B. Immunhistochemie, Transkriptom nach Anfrage)**



**RNA-basierte Fusionstranskript-Analyse (STR01):**

Gezielte Anreicherung relevanter Regionen auf RNA-Basis zum Nachweis von Fusionen und Translokationen. Erkannte Strukturvarianten werden in den medizinischen Bericht aufgenommen.

**Erweiterter Befund (TUM01EXT): TUM01 Befund (siehe oben) mit diesen zusätzlichen Informationen (es fallen zusätzliche Kosten an):**

- Ausformulierte, detaillierte Beschreibung der detektierten Varianten (Funktion, Prävalenz)
- Ausführliche Beschreibung von möglichen Kombinationstherapie-Ansätzen
- Detaillierte Beschreibung möglicher Resistenzmechanismen
- Auflistung der für die detektierten Varianten zugelassenen Medikamente

**Angeforderte Analyse:**

**TUM01DB (“double best”):**

Vergleich von Tumor- (solider Tumor und cfDNA ) und Normalgewebe

**TUM01 aus Tumorgewebe:**

Vergleich von Tumor- (solider Tumor) und Normalgewebe

**TUM01 aus Liquid Biopsy:**

Vergleich von Tumor- (cfDNA) und Normalgewebe

**Immunhistochemische Untersuchung (IHC)**

**(es fallen zusätzliche Kosten an):**

Die IHC Untersuchung wird extern durchgeführt.

Bitte beachten: Die IHC Untersuchung erfordert zusätzliche FFPE Objektträger

**PD-L1**

IHC Färbung für: PD-L1

(1 zusätzlicher Objektträger)

**Anmerkungen:**

---

---

---

---

---

---

---

---

**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 07071 565 44 00**