

Patient / Ratsuchender 1

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.: 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

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 aufzeichnet, 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 bin damit einverstanden, als potentiell Elternpaar einen gemeinsamen Befund mit meinem Partner zu erhalten.

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 weisen darauf hin, dass bei Anforderung einer Exom-Diagnostik aus technischen Gründen alle Gene sowie die gesamte mtDNA sequenziert werden. Die diagnostische Auswertung beschränkt sich auf Varianten in Genen, die im Rahmen der Fragestellung relevant sind. Bei vergleichenden Exomanalysen mehrerer Familienmitglieder werden die korrekten Verwandtschaftsverhältnisse vorausgesetzt (z. B. Trio-Exom-Analyse).

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.**

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 (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-gene/). 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:

E-Mail: _____

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

Patient / Vertreter
(Druckbuchstaben)

X _____
Patient / Vertreter
(Datum, Unterschrift)

Arzt
(Druckbuchstaben)

X _____
Arzt
(Datum, Unterschrift)





Konsanguinität: Nein Ja

Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen) Nein Ja, (bitte spezifizieren) _____

Untersuchungsauftrag **Family Planning Panel (1943 Gene, FPP) inklusive FMR1 Repeat und SMN1 MLPA**

Beide Ratsuchenden erhalten einen gemeinsamen Befund, in dem Varianten in Genen aufgeführt sind, die zu einer schweren Erkrankung bei den Nachkommen führen könnten, sofern der Erkrankungsbeginn noch im Kindesalter erwartbar ist. Eine Analyse des FMR1 Repeats wird nur bei weiblichen Ratsuchenden durchgeführt.

**Patient / Ratsuchender 2**

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.: 0 70 71 / 565 44 00 oder per E-Mail (info@humangenetik-tuebingen.de) kostenlos anfordern.

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 aufzeichnet, 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 bin damit einverstanden, als potentiell Elternpaar einen gemeinsamen Befund mit meinem Partner zu erhalten.

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 weisen darauf hin, dass bei Anforderung einer Exom-Diagnostik aus technischen Gründen alle Gene sowie die gesamte mtDNA sequenziert werden. Die diagnostische Auswertung beschränkt sich auf Varianten in Genen, die im Rahmen der Fragestellung relevant sind. Bei vergleichenden Exomanalysen mehrerer Familienmitglieder werden die korrekten Verwandtschaftsverhältnisse vorausgesetzt (z. B. Trio-Exom-Analyse).

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.**Patient / Vertreter
(Druckbuchstaben)

X

Patient / Vertreter
(Datum, Unterschrift)Arzt
(Druckbuchstaben)

X

Arzt
(Datum, Unterschrift)**Einsender / Klinik**

Name, Vorname: _____

Einrichtung: _____

Straße: _____

PLZ/Stadt: _____

Telefon: _____

E-Mail: _____

Rechnung an Patient (KVA-Nr.: _____) an Einsender / Klinik an Einsender / Klinik gemäß §116b

Name: _____

Vorname: _____

Straße: _____

PLZ/Stadt: _____

Land: _____

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 NeinDie Untersuchungsergebnisse sollen über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden. Ja NeinMit 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 werdenIn 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:**

E-Mail: _____

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode



Das Zentrum für Humangenetik Tübingen ist von der deutschen Akkreditierungsstelle nach DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiert.

Konsanguinität: Nein Ja

Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen) Nein Ja, (bitte spezifizieren) _____

Untersuchungsauftrag

Family Planning Panel (1943 Gene, FPP) inklusive FMR1 Repeat und SMN1 MLPA

Beide Ratsuchenden erhalten einen gemeinsamen Befund, in dem Varianten in Genen aufgeführt sind, die zu einer schweren Erkrankung bei den Nachkommen führen könnten, sofern der Erkrankungsbeginn noch im Kindesalter erwartbar ist. Eine Analyse des FMR1 Repeats wird nur bei weiblichen Ratsuchenden durchgeführt.

TRAIP, TRAK1, TRAPPC11, TRAPPC12, TRAPPC2, TRAPPC4, TRAPPC9, TRDN, TREX1, TRIM2, TRIM32, TRIM37, TRIOBP, TRIP11, TRIP13, TRIP4, TRIT1, TRMT1, TRMT10A, TRMT10C, TRMT5, TRMU, TRNT1, TRPM6, TRPV6, TSEN15, TSEN2, TSEN54, TSFM, TSHB, TSHR, TSPAN7, TSPEAR, TSPYL1, TTC19, TTC21B, TTC26, TTC7A, TTC8, TTI2, TTN, TTPA, TUBGCP2, TUBGCP4, TUBGCP6, TUFM, TUSC3, TWIST2, TWNK, TXN2, TXNDC15, TXNL4A, TYK2, TYMP, TYR, TYRP1, UBA1, UBA5, UBE2A, UBE2T, UBE3B, UBR1, UCHL1, UFC1, UFM1, UGDH, UGP2, UGT1A1, UMPS, UNC13D, UNC80, UPB1, UPF3B, UQCC2, UQCRB, UQCRC2, UQCRFS1, UQCRCQ, UROC1, UROS, USB1, USH1C, USH1G, USH2A, USP18, USP53, USP9X, UVSSA, VAC14, VAMP1, VARS1, VARS2, VDR, VIPAS39, VLDLR, VMA21, VPS11, VPS13B, VPS13D, VPS33A, VPS33B, VPS37A, VPS41, VPS45, VPS51, VPS53, VRK1, VSX2, WARS2, WAS, WASHC5, WBP2, WDPCP, WDR19, WDR35, WDR4, WDR45, WDR45B, WDR62, WDR73, WDR81, WFS1, WHRN, WNK1, WNT1, WNT10A, WNT10B, WNT2B, WNT3, WNT4, WNT7A, WRAP53, WRN, WWOX, XIAP, XPA, XPC, XRCC2, XRCC4, XYLT1, XYLT2, YARS2, YIF1B, ZAP70, ZBTB24, ZC3H14, ZC4H2, ZDHC9, ZFYVE26, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF335, ZNF711, ZNHIT3

Berichtet werden krankheitsrelevante Veränderungen (SNV/CNV) in den oben gelisteten Genen (einem rezessiven/X-Chromosomalen Erbgang unterliegende Erkrankungen). Zusätzlich werden ggf. krankheitsverursachende Veränderungen (SNV/CNV) berichtet in weiteren Genen, die bekanntermaßen einem genetischen Imprinting unterliegen. Zudem ist ggf. das Berichten von Varianten möglich in weiteren Genen, die mit dominant vererbten Erkrankungen einhergehen, sofern diese bei einem der Ratsuchenden als genetisches Mosaik vorliegen. Berichtet werden ausschließlich Varianten in Genen, die im Rahmen der jeweils zugrunde liegenden Erbgänge beim geplanten Nachwuchs des ratsuchenden Paares potenziell zu schwerwiegenden Erkrankungen mit angenommenen Krankheitsausbruch im Kindesalter führen können. Einzelne Varianten eines Elter, die beim Nachwuchs zu einer Anlagenträgerschaft ohne erwartbaren Krankheitsausbruch führen können, werden nicht berichtet. Die Befundung beschränkt sich auf nach aktueller Datenlage gesichert krankheitsrelevante Varianten der ACMG Klassen 4(LP)/5(P). Einzelne ACMG Klasse 3(VUS) Varianten können in Einzelfällen nach ärztlichem Ermessen ggf. zusätzlich berücksichtigt werden.