EINSENDEFORMULAR

Vorsorgepanel

Allgemeine Informationen

Zentrum für Humangenetik Tübingen

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.: 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

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.

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:

E-Mail: _____

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

Patient / Vertreter
(Druckbuchstaben)

Arzt
(Druckbuchstaben)

X

Patient / Vertreter
(Datum, Unterschrift)

X

Arzt
(Datum, Unterschrift)

DAkkS
Deutsche Akkreditierungsstelle
D-ML-21320-01-00

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

Zentrum für Humangenetik Tübingen

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

Familienanamnese | bekannte (familiäre) Vorerkrankungen

Tritt eine der untengenannten Erkrankungen in Ihrer Familie gehäuft auf? Gibt es Familienmitglieder, die sehr früh erkrankt oder daran verstorben sind?

	Nein	Ja	Welche Erkrankung? Diagnose / Symptome	Erkrankungs-alter	Verwandtschaftsgrad zum Patienten (z.B. Mutter)
Tumorerkrankungen	❑	❑			
Herz- oder Gefäßerkrankungen	❑	❑			
Thrombosen- und Gerinnungsstörungen	❑	❑			
Erhöhte Eisen- oder Kupferwerte	❑	❑			
Erhöhte Cholesterinwerte	❑	❑			
Augenerkrankungen (z.B. Grüner Star, Retinitis pigmentosa)	❑	❑			
Narkose-Unverträglichkeit	❑	❑			
Medikamenten-Unverträglichkeiten oder unerwünschte -Nebenwirkungen	❑	❑			
Diabetes	❑	❑			
Stoffwechseldefekte	❑	❑			
Nierenerkrankungen	❑	❑			

Zentrum für Humangenetik Tübingen

Untersuchungsauftrag

- ❑ **Alle Module des Vorsorgepanels**
- ❑ **Modul 01: Tumorerkrankungen (Vollständiges Genset, 54 Gene)**
  APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDKN2A, CHEK2, DICER1, EPCAM, FH, FLCN, KIT, MAX, MEN1, MET, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, PALB2, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1
  - ❑ **Modul 10: Brustkrebs (18 Gene)**
    ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53
  - ❑ **Modul 11: Prostatakrebs (10 Gene)**
    ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PMS2, TP53
- ❑ **Modul 02: Herz- und Gefäßerkrankungen (56 Gene)**
  ACTA2, ACTC1, ACVRL1, ALPK3, BAG3, BMPR2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV1, COL3A1, DES, DSC2, DSG2, DSP, EMD, ENG, FBN1, FHL1, FLNC, GDF2, KCNH2, KCNK3, KCNQ1, KDR, LAMP2, LMNA, LOX, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, PKP2, PLN, PRKAG2, RBM20, RYR2, SCN5A, SMAD3, SMAD9, TBX4, TECRL, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TTN, TTR
- ❑ **Modul 03: Thrombosen und Gerinnungsstörungen (28 Gene)**
  ADAMTS13, F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8 (intronische Inversionen nicht beinhaltet), F9, GFI1B, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HRG, ITGA2B, ITGB3, LMAN1, MCFD2, NBEAL2, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPIND1, SERPINF2, VWF
- ❑ **Modul 04: Eisen- und Kupferspeicherkrankheiten (8 Gene)**
  ATP7B, CP, GLRX5, HAMP, HFE, HJV, SLC40A1, TFR2
- ❑ **Modul 05: Hypercholesterinämien (4 Gene)**
  APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9
- ❑ **Modul 06: Augenerkrankungen (5 Gene)**
  ABCA4, CRB1, GUCY2D, MYOC, RPE65
- ❑ **Modul 07: Maligne Hyperthermie (2 Gene)**
  CACNA1S, RYR1
- ❑ **Modul 08: Pharmakogenetik* (21 Gene)**
  ABCG2, CACNA1S, CYP2B6, CYP2C19, CYP2C9, CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5, CYP4F2, DPYD, G6PD, HLA-A, HLA-B, IFNL3, MT-RNR1, NUDT15, RYR1, SLCO1B1, TPMT, UGT1A1, VKORC1
- ❑ **Modul 09: Diabetes (8 Gene)**
  ABCC8, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, PDX1
- ❑ **Modul 12: Stoffwechseldefekte im Erwachsenenalter (27 Gene)**
  ABCD1, ACADVL, ARSA, ATP7B, BTD, COQ2, CPT2, CYP27A1, DLAT, ETFA, ETFB, ETFDH, GAA, GALC, GBA1, GLA, HGD, IDUA, MMACHC, NPC1, OTC, PAH, PCCA, PCCB, SERPINA1, TH, TTPA
- ❑ **Modul 13: Nierenerkrankungen (2 Gene)**
  PKD1, PKD2
- ❑ **Modul 14: Gene mit Handlungsoption gemäß ACMG (3.2) (81 Gene)**
  ACTA2, ACTC1, ACVRL1, APC, APOB, ATP7B, BAG3, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BTD, CACNA1S, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, COL3A1, DES, DSC2, DSG2, DSP, ENG, FBN1, FLNC, GAA, GLA, HFE, HNF1A, KCNH2, KCNQ1, LDLR, LMNA, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, NF2, OTC, PALB2, PCSK9, PKP2, PMS2, PRKAG2, PTEN, RB1, RBM20, RET, RPE65, RYR1, RYR2, SCN5A, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD3, SMAD4, STK11, TGFBR1, TGFBR2, TMEM127, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TP53, TPM1, TRDN, TSC1, TSC2, TTN, TTR, VHL, WT1

* Relevante Varianten nach CPIC und DPWG