

Patient / Ratsuchender

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Geschlecht: männlich weiblich

Untersuchungsmaterial

Blut ____ ml (mind. 3 ml EDTA-Blut) Blutkarten (mind. 10 Spots)

DNA ____ µg (mind. 5 µg DNA, Konz. ≥ 50ng/µl) DNA-Nr.: _____

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 +49 7071 565 44 55 oder per E-Mail (info@cegat.de) kostenlos anfordern.

Einsender / Klinik

Name: _____

Vorname: _____

Einrichtung: _____

Straße: _____

PLZ/Stadt: _____

Telefon: _____

E-Mail: _____

Sofern Sie eine Umsatzsteuer-Identifikationsnummer besitzen, geben Sie diese bitte an.

USt-IdNr.: _____

Rechnung

an Patient (siehe Seite 4) an Einsender / Klinik

Einverständniserklärung

Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts mein Einverständnis mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderlichen Probenentnahme.

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet, ggf. in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden.

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 in anonymisierter Form bin ich einverstanden. 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 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 V2.0; Kalia et al., 2017, PMID: 27854360). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene besteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

Über Zusatzbefunde möchte ich:

- informiert werden
- NICHT informiert werden

Hinweis

Wir behalten uns vor über die zum Einsatz kommende Sequenzier-Technologie (Sanger/NGS) individuell zu entscheiden.

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

Patient / Vertreter (Druckbuchstaben)

Arzt (Druckbuchstaben)

X _____
Patient / Vertreter (Datum, Unterschrift)

X _____
Arzt (Datum, Unterschrift)

Kontakt

Gerne können Sie uns kontaktieren um die best-mögliche diagnostische Strategie zu besprechen.
Telefon: +49 7071 565 44-55
E-Mail: diagnostic-support@cegat.de



CeGaT ist von der deutschen Akkreditierungsstelle nach DIN EN ISO 15189:2014, dem College of American Pathologists (CAP) sowie CLIA akkreditiert.

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

Prädiktive Diagnostik

Falls es sich um eine prädiktive Diagnostik handelt, füllen und drucken Sie bitte das zusätzliche Formular „Prädiktive Diagnostik: 2. Probe“ aus!

Prädiktive Diagnostik darf gemäß Gendiagnostikgesetz nur durch Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärztinnen oder Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, beauftragt werden (GenDG, §7,1).

Bitte bestätigen Sie als einsendender Arzt mit Ihrer Unterschrift, dass diese Qualifikation gegeben ist:







X _____
Arzt (Unterschrift)

Indikation / Verdachtsdiagnose

Weitere Informationen

- autosomal dominant
 sporadisch
 familiär
 Segregation zu: _____
 autosomal rezessiv
 X-chromosomal
 konsanguin
 Ethnische Herkunft: _____

Stammbaum

-  Indexpatient
- nicht betroffen
- betroffen
- Überträger
- verstorben
-  Elternpaar
-  Verwandtenehe
-  Schwangerschaft
-  Abort, Totgeburt
-  Geschlecht unbekannt
-  Eineiige Zwillinge
-  Zweieiige Zwillinge

Zur besseren Veranschaulichung und Beschreibung der Familienanamnese stellt CeGaT kostenlos einen Stammbaumgenerator unter <http://pedigree.cegat.de> zur Verfügung.

Bemerkungen / Ergänzungen

Untersuchungsauftrag allgemein

Bitte beachten Sie unsere vollständige Genliste mit über 650 Genen unter www.cegat.de. Sollte das von Ihnen gewünschte Gen nicht auf der Liste enthalten sein, setzen Sie sich bitte mit uns in Verbindung.

Gene / OMIM-Nr.

Untersuchungsauftrag für ausgewählte Einzelgen-Analysen

Fettstoffwechselstörung

- Familiär defektes Apolipoprotein B-100 (Analyse der von Exons 26 und 29 des APOB-Gens kodierten Aminosäuren 3435-3574 und 4360-4563)
- Autosomal dominante fam. Hypercholesterinämie (LDL-Rezeptor-Mutation)
- Autosomal dominante fam. Hypercholesterinämie Typ 3 (PCSK9-Mutation)
- Autosomal rezessive Hypercholesterinämie (ARH; LDLRAP1-Gen)
- Lipoproteinlipase (LPL)-Defizienz (Chylomikronämie-Syndrom)
- Apolipoprotein C-II-Defizienz (Chylomikronämie-Syndrom)
- Apolipoprotein A-V-Defizienz (Chylomikronämie-Syndrom)
- Cholesterinester-Speicherkrankheit und Morbus Wolman (LIPA-Gen)

Thromboseneigung

- Gerinnungsfaktor V-Leiden-Mutation/APC-Resistenz
- Prothrombin (Gerinnungsfaktor II)-20210G>A-Mutation

Leber-/Stoffwechselerkrankungen

- Hämochromatose Typ 1 (C282Y- und H63D-Mut.; Seq. n. Rücksprache)
- Hämochromatose Typ 4 (Ferroportin/SLC40A1-Gen)
- Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom (Mutation im IRE des FTL-Gens)
- Wilsonsche Kupferspeicherkrankheit (ATP7B-Gen)
- M. Meulengracht/Gilbert (UDP-Glukuronyltransferase; TATA-Box-Mutation UGT1A1-Gen)
- Crigler-Najjar-Syndrom Typ I und II (UDP-Glukuronyltransferase; UGT1A1-Gen)
- Prädisposition für nichtalkoholische Fettleber-Erkrankung (PNPLA3-Gen)
- Alagille-Syndrom (arteriohepatische Dysplasie; JAG1-Gen)

Pankreatitis

- Hereditäre Pankreatitis (PRSS1 (kationisches Trypsinogen)-Gen)
- Hereditäre Pankreatitis (CPA1-Gen)
- Pankreatitisneigung (Mutation im SPINK1-Gen als Risiko-Modifier)
- Pankreatitisneigung (Mutation im CTRC-Gen als Risiko-Modifier)
- Monosymptomatische Form der Cystischen Fibrose (Mukoviszidose)

Exokrine Pankreasinsuffizienz

- Shwachman-Bodian-Diamond-Syndrom (SBDS-Gen)

Angioödem / Lymphödem

- Hereditäres Angioödem Typ 1 und 2 (C1-Esterase-Inhibitor-Mangel)
- Hereditäres Angioödem Typ 3 (Mutation im Gerinnungsfaktor XII; Exon 9 des F12-Gens)
- Hereditäres Lymphödem Typ I (Mutation in Exons 17-25 des FLT4-Gens)

Lungenerkrankung

- Cystische Fibrose (Mukoviszidose) und monosymptomatische Formen (z. B. Bronchiektasen, CBAVD, Pankreatitis; CFTR-Gen; Stufendiagnostik: Sequenzierung Exon 10 (jetzt 11) → Analyse der 31 in Europa häufigsten Mutationen + Poly-T-Trakt Intron 8 (jetzt 9) → Komplettssequenzierung aller 27 Exons)
- Kongenitale Alveolarproteinose oder interstitielle Lungenerkrankung (ABCA3-Defizienz)
- Kongenitale Alveolarproteinose (Surfactant-Protein B-Defizienz; SFTPB-Gen)

- Kongenitale Alveolarproteinose (Mutation in der GM-CSF-Rezeptor- α -Kette; CSF2RA-Gen)
- Familiäre interstitielle Lungenerkrankung (Surfactant-Protein C-Defizienz; SFTPC-Gen)
- „brain-thyroid-lung“-Syndrom (Mutation im NKX2-1-Gen)

Muskelerkrankung

- Myoadenylatdesaminase (MAD)-Mangel (AMPD1-C34T-/Q12X-Mutation; weitere Stufendiagnostik nach telefonischer Rücksprache: 1.) Q156H- und K287I-Substitutionen (Exons 5 und 7); 2.) Komplettssequenzierung aller 16 Exons des AMPD1-Gens)
- Chanarin-Dorfman-Syndrom (CGI-58-/ABHD5-Gen)
- Neutrallipid-Speicherkrankheit mit Myopathie (PNPLA2-Gen)

Autoinflammatorische Erkrankung

- Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV-Gen)
- TNF-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS; Exons 2, 3, 4, 6 und 7 des TNFRSF1A-Gens)
- Mevalonatkinase-Defizienz (Hyper-IgD-Syndrom (HIDS) mit periodischem Fieber/Mevalonazidurie; MVK-Gen)
- Cryopyrinopathien/CAPS (fam. Kälteurtikaria / Muckle-Wells-Syndrom/ CINCA-Syndrom; Exons 3, 4 + 6 des NLRP3-Gens)
- Familiäre Kälteurtikaria 2 / NLRP12-assoziierte Erkrankung (NLRP12-Gen)
- Familiäre Kälteurtikaria in Kombination mit einer Immundefizienz und Autoimmunerkrankungen (FCAS Typ 3/PLAID) / Autoinflammatorische Erkrankung plus Immundefizienz (APLAID; PLCG2-Gen)
- Familiäre Kälteurtikaria 4 / Autoinflammation mit infantiler Enterokolitis (AIFEC; NLRC4-Gen)
- Pyogene Arthritis, Pyoderma gangraenosum u. Akne (PAPA)-Syndrom (PSTPIP1-Gen)
- Progressive pseudorheumatoide Arthropathie des Kindesalters (WISP3-Gen)
- Defizienz des Interleukin 1-Rezeptor-Antagonisten (DIRA; IL1RN-Gen)
- Blau-Syndrom/„early-onset“-Sarkoidose (Mutation in Exon 4 des NOD2-Gens)
- Autoinflammation, Lipodystrophie und Dermatoze (ALDD)-Syndrom (auch Nakajo-Nishimura- oder CANDLE-Syndrom; PSMB8-Gen)

Gastroenterologie

- Laktose-Intoleranz (T/C-Austausch an Position -13910 des LCT (Laktase)-Gens)
- Fruktose-Intoleranz (Aldolase B-Defizienz; ALDOB-Gen)
- M. Crohn (drei häufigste prädisponierende Mutationen des NOD2-Gens)

Amyloidose

- Hereditäre Amyloidose (FGA- und TTR-Gen)
- Hereditäre Amyloidose (APOA1-, APOA2-, LYZ- und GSN-Gen)
- Reaktives Amyloidose-Risiko (Aminosäuren 52 und 57 SAA1-Protein)

Nierenerkrankung

- Hereditäre renale Glukosurie (SLC5A2-Gen)
- Autosomal dom. neurohypophysärer Diabetes insipidus (AVP-Gen)
- X-chrom. rez. nephrogener Diabetes insipidus (AVPR2-Gen)
- Autosomal rez. und dom. nephrogener Diabetes insipidus (AQP2-Gen)

Anämie / Sichelzellerkrankung

- Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Defizienz (hämolytische Anämie; G6PD-Gen)
- Sichelzellerkrankung (Mutation im HBB (β-Globin)-Gen)

Blutgefäßerkrankung

- Morbus Osler (HHT - Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie; Stufendiagnostik: Sequenzierung ENG-Gen → ACVRL1-Gen → ENG-/ACVRL1-MLPA → SMAD4-Gen)

Kongenitale Neutropenie

- Autosomal dominante kongenitale Neutropenie (ELA2/ELANE-Gen)
- Autosomal rezessive kongenitale Neutropenie mit und ohne ZNS-Symptome (Kostmann-Syndrom; HAX1-Gen)
- Autosomal rezessive kongenitale Neutropenie / Dursun-Syndrom (mit Vorhofseptumdefekt und primärer pulmonaler Hypertonie; G6PC3-Gen)
- X-chrom. rez. vererbtes Barth-Syndrom (dilatative Kardiomyopathie, Neutropenie, Wachstumsverzögerung; TAZ-Gen)

Immundefekt/Autoimmunerkrankung

- Autoimmunlymphoproliferatives (Canale-Smith-) Syndrom Subtyp Ia (FAS-Gen)
- X-chromosomal rez. lymphoproliferatives (Duncan-) Syndrom Typ 1 (SH2D1A-Gen)
- X-chromosomal rez. lymphoproliferatives (Duncan-) Syndrom Typ 2 (XIAP-Gen)
- X-chromosomal rezessive Agammaglobulinämie (M. Bruton; BTK-Gen)
- X-chrom. Hypogammaglobulinämie + Wachstumshormon-Defizienz (ELF4-Gen)
- Autosomal dominantes Hyper-IgE-Syndrom (AD-HIES; STAT3-Gen)
- Autosomal dominante zyklische/kongenitale Neutropenie (ELA2/ELANE-Gen)
- X-chromosomal rezessiv vererbte chronische Granulomatose (gp91^{phox}-Protein/CYBB-Gen)

Hypophysenhormon-Defizienz

- Partielle kombinierte Hypophysenhormon-Defizienz (POU1F1-Gen)
- Kombinierte Hypophysenhormon-Defizienz (CPHD; HESX1-, PROP1-Gen)
- Kombinierte Hypophysenhormon-Defizienz + „stubby neck“ (CPHD; LHX3-Gen)
- Kombinierte Hypophysenhormon-Defizienz (CPHD; LHX4-Gen)

Andere Endokrinopathien

- Hypocalciurische Hypercalciämie / aut. dom. Hypocalciämie (CASR-Gen)
- Autoimmun-polyglanduläre endokrine Insuffizienz Typ 1 (AIRE-Gen)

Hauterkrankung

- Chanarin-Dorfman-Syndrom (CGI-58-/ABHD5-Gen)
- Chilblain-Lupus erythematodes (TREX1-Gen)
- Generalisierte pustulöse Psoriasis (Defizienz des Interleukin 36-Rezeptor-Antagonisten/DITRA; IL36RN-Gen)
- Okulokutaner Albinismus Typ IA und IB (OCA1A+B; TYR-Gen)
- Porokeratosis disseminata actinica superficialis (MVK-Gen)

Tumorprädispositionssyndrom

- Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1-Gen)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 2A und B/ familiäres medulläres Schilddrüsen-Karzinom (FMTC; RET-Protoonkogen)
- von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL-Tumorsuppressor-Gen)
- Li-Fraumeni-Syndrom (Phosphoprotein p53/TP53-Gen)
- Familiäres Paragangliom/Phäochromozytom Typ 1, 2, 3, 4 und/oder 5 (SDHD-, SDHB-, SDHC-, SDHA- und/oder SDH5-/SDHAF2-Gen)
- angeborene/erworbene c-Kit-Mutation (GIST, Mastozytose, partieller Albinismus; KIT-Gen)

**Für Rückfragen und Beratung stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.
Bitte wenden Sie sich an unser Diagnostik-Support-Team.**

**www.cegat.de/diagnostic-support/
diagnostic-support@cegat.de | Telefon +49 (0) 7071 / 565 44-55**

Kostenübernahmeerklärung für Privatpatienten

Hiermit erkläre ich mich bereit, die entstehenden Kosten zur Durchführung der molekulargenetischen Diagnostik zu übernehmen (aus CeGaT-

Kostenvoranschlag Nummer: _____).

Bitte stellen Sie die Rechnung an folgende Anschrift:

Vorname Name: _____

Straße Hausnummer: _____

PLZ Stadt: _____

Telefonnummer: _____

E-Mail: _____

Ich habe die Allgemeinen Geschäftsbedingungen (www.cegat.de) zur Kenntnis genommen und erkenne diese an.

Datum, Unterschrift